



NAIL-PATELLA SYNDROOMA

Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö



Invalidiliiton julkaisu 0.61., 2015
ISBN 978-5548-60-0
ISSN 1457-1471

ESIPUHE

Nail-patella-oireyhtymä (NPS) on erittäin harvinainen periytyvä sairaus, jonka esiintyvyys on 1/50 000. Sairaus aiheuttaa kynsi-muutoksia, polvilumpion kehityshäiriöitä sekä muita luusto-oireita. Munuaissairaudet ja silmäoireet ovat NPS:n tyypillisiä liitännäissairauksia.

EU:n määritelmän mukaan harvinaiseksi sairaudeksi tai vammaksi luokitellaan sairaus, jonka esiintyvyys on korkeintaan 5/10 000. Suomen väkilukuun suhteutettuna tämä tarkoittaa enintään 2 700 henkilön vamma-ryhmää. NPS-oireyhtymän esiintyvyyden perusteella Suomessa NPS:aa sairastaa alle sata henkilöä.

Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö on harvinaisten tuki- ja liikuntaelinvammaryhmien osaamis- ja tukikeskus. Yksikkö julkaisee Harvinaiset-opassarjaa. Oppaita tehdään yhteistyössä diagnoosiyhdistysten sekä sosiaali- ja terveydenhuollon oppilaitosten kanssa. Oppaiden tavoitteena on helpottaa harvinaisiin sairaus- ja vammaryhmiin kuuluvien ja heidän läheistensä arjen elämää.

Niistä hyötyvät terveydenhuollon sosiaali- ja koulutoimen ammattilaiset. Opassarjan avulla Harvinaiset-yksikkö levittää muutoin vaikeasti saatavaa tietoa harvinaisista sairauksista.

Opas on tehty yhteistyössä Turun ammatti-korkeakoulun Salon yksikön (Terveiden ja hyvinvoinnin tulosalue) kanssa. Sen sisällön ovat tuottaneet sairaanhoitajaopiskelijat Sirpa Tokola ja Marjaana Mustonen. Kuvituksen oppaaseen on tehnyt terveydenhoitaja Anne Pelkonen.

Oppaan asiantuntijana on toiminut Väestöliiton perinnöllisyysklinikan ylilääkäri, LKT, Helsingin yliopiston lääketieteellisen genetiikan dosentti Riitta Salonen-Kajander. Tiedonkeruussa avustajina ovat toimineet kirjastonhoitaja Rachel Mäkelä ja informaatikko Leena Toivanen Rinnekotisäätiön Norio-keskuksesta sekä Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön suunnittelijat.

Lisätietoa Invalidiliiton Harvinaiset -yksiköstä saa verkkosivuilta: www.invalidiliitto.fi/harvinaiset tai ottamalla yhteyttä yksikön suunnittelijoihin, joiden yhteystiedot löytyvät edellä mainituilta verkkosivuilta.

Lahdessa joulukuussa 2014

*Invalidiliitto ry
Harvinaiset-yksikkö*





SISÄLLYS

ESIPUHE.....	3
1 NAIL-PATELLA SYNDROOMA	5
1.1 Periytyvyys	5
1.2 Oireet	5
2 TUTKIMUS JA HOITO	7
3 ARJESSA SELVIYTYMINEN	8
3.1 Kuntoutus	8
3.2 Vertaistuki	9
3.3 Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö	9
3.4 Yhdistystoiminta	9
4 YHTEISKUNNAN TUET.....	10
5 KÄYTETYT LYHENTEET JA SANASTO	13
6 LINKKIVINKIT	15
Oppaassa käytetyt lähteet	16

1 NAIL-PATELLA SYNDROOMA

1.1 Periytyvyys

Nail-patella syndrooma (NPS) on harvinainen moneen ominaisuuteen vaikuttava (pleiotrooppinen) sairaus. NPS kuuluu harvinaissairauksiin, joihin EU-määritelmän mukaan kuuluu Suomen väkilukuun suhteutettuna korkeintaan 2 700 henkilöä. NPS:aa voi olla Suomessa esiintyvyyden 1/50 000 mukaan noin sadalla henkilöllä – todellisuudessa heitä ei ole senkään vertaa. Nail-patella-oireyhtymä tunnetaan myös nimillä Turner-Kieser syndrooma, Fongin tauti, Österreicher-Turner syndrooma, Hereditary-Onychodysplasia (HOOD) ja Iliac-Horn syndrooma.

Nail-patella syndrooman aiheuttaa mutaatio LMX1B-geenissä, joka sijaitsee autosomissa eli muualla kuin sukupuolikromosomissa. Geenin aiheuttama sairaus voi periytyä vallitsevasti toiselta vanhemmista. Sekä sisaruksilla että sairastuneen omilla lapsilla on 50 % mahdollisuus saada NPS-sairaus. Syndroomasta tunnetaan myös spontaani geenimutaatio. Yksittäisissä tapauksissa sairauden aiheuttaja voi olla uusi mutaatio. LMX1B-geenimutaation syytä ei tunneta.

1.2 Oireet

NPS-sairauteen voi liittyä monenlaisia oireita. Tyypillisimmät muutokset esiintyvät kynsissä, polvissa, kyynärpäissä ja suoliluun harjanteissa. Potilaiden ruumiinrakenne on usein hintelä.

NPS voi aiheuttaa **tuki- ja liikuntaelims-
tön sairauksia**, kuten nivelrikkoa, selän vi-
noutumaa (*skolioosi*) tai notkoselkäisyyt-
tä (*lordoosi*). Selkäkipuja voi esiintyä jo

lapsuudessa. Yliliikkuvia niveliä esiintyy lap-
silla erityisesti sormissa.

NPS:ää sairastavien polven anatomias-
sa ja lihasliikkeissä on todettu poikkeamia.
Polvilumpiot voivat olla pienet ja epäsään-
nöllisesti muotoutuneet. Lumpiot voivat
mennä pois paikoiltaan (*subluksaatio*) pol-
via ympäröivien lihasten heikkouden vuoksi.
Polvet voivat yliojentua taaksepäin (*hyper-
extensio*). Polven epävakaus voi aiheuttaa
polven nivelrikkoa (*artroosi*) ja kuluminen
niveltulehduksia (*artriitti*). Polvien seuran-
ta on tärkeää ja tähytystutkimukset on to-
dettu tarpeellisiksi anatomian selvittämisek-
si. Myös jalkojen pituuseroa esiintyy.

Kyynärpäiden rakenne saattaa olla epäsym-
metrinen. Henkilön voi olla vaikea kääntää
kämmen ylöspäin ja suoristaa käsivarsi. Ke-
hittymätön olka- ja varttinäluu voi mennä
helposti sijoiltaan.

Vain NPS:aa sairastavilla esiintyy suoliluun
sarvia. Nämä kartionmuotoiset luumuodos-
tumat sijaitsevat lantion etu- tai takapuolel-
la. Suoliluun sarvet eivät aiheuta oireita eikä
kipua. Suoliluun sarvia esiintyy kahdella kol-
mesta NPS-potilaasta.

NPS-sairaudessa 98 prosentilla esiintyy eri-
asteisia kynsimuutoksia. Muutokset voivat
esiintyä jo syntyessä symmetrisesti molem-
pien käsien tai varpaiden kynsissä. Peuka-
loissa kynsimuutoksia on eniten ja muu-
tokset vähenevät pikkusormia kohti. Kynsi
voi puuttua kokonaan tai se voi olla uur-
teinen ja ohut. Kynnen puolikuu (*lunula*)
on kolmion mallinen. Sormet voivat olla



ylitaipeusat, pikkusormi voi olla sisäänpäin kaartunut tai sormet voivat olla ”joutsenkaula-asennossa”. NPS:aa sairastavien henkilöiden hampaat ja hammaskiille voivat olla heikot.

NPS:n yhteydessä munuaisongelmia esiintyy 30–50 prosentilla, mutta munuaisten vajaatoimintaa vain 3–5 prosentilla. Toiminnallinen munuaisongelma on yleinen. Proteiinien esiintyminen virtsassa (*proteinuria*) on varhainen merkki munuaisongelmista ja sitä voi esiintyä jo syntymästä alkaen. Toisinaan proteinuriaan liittyy verivirtaisuus (*hematuria*). Munuaisten vajaatoiminta voi kehittyä äkillisesti tai pitkään jatkuneen oireetoman proteinurian seurauksena. Lapsuudessa ja nuoruudessa valkuaisvirtaisuutta esiintyy harvoin. NPS-sairauteen liittyy korkeaa verenpainetta, jota on havaittu nuorillakin. Munuaisvaivojen ajatellaan olevan yhteydessä tähän. Raskausmyrkytysriski (*pre-eclampsia*) on suurentunut.

NPS:aa sairastavalla voi esiintyä erilaisia silmäoireita, kuten kohonnutta silmänpainetta tai silmänpainetautia (*glaukooma*). Glaukoomaa esiintyy keskimäärin enemmän kuin muulla väestöllä ja tavanomaista nuoremmalla iällä. Tämän vuoksi silmätutkimuksia tulisi tehdä säännöllisesti. NPS-sairaudessa potilaan iiriksessä voi olla havaittavissa neliapilan tai kukan mallinen Lesterin merkki. Sillä ei ole yhteyttä glaukoomaan tai silmänpaineeseen. Kuulon alenemaa voi esiintyä syntymästä asti.

NPS:n liitännäisenä esiintyviä sairauksia ovat krooninen kipuoireyhtymä (*fibromyalgia*), reuma, lihaskipu monessa paikassa (*polymyalgia*) ja sidekudostuminen (*fibroosi*). Lihaskipuja voi esiintyä erityisesti kosteassa ja kylmässä säässä. Tiukka akillesjänne on yleinen oire ja se voi aiheuttaa varvaskävelyä. Jalkaterät voivat olla sisäänpäin kääntyneet (*kampurajalka*). Oire esiintyy 20 %:lla. Jalkaterän kaari voi olla matala (*lätätäjalka*).

Vatsaoireet ovat yleisiä NPS:ssa. Kolmasosalla esiintyy ongelmia suolen toiminnassa, ärtyvän suolen oireyhtymää, vatsakipua ja ripulia. Näiden lisäksi hoitoa vaativaa ummetusta on todettu jo vastasyntyneillä. Osalla voi olla suoliston turvotusta ja heikentynyttä ulostustoimintaa.

Ruumiinrakenteeltaan erityisesti nuoret NPS:aa sairastavat voivat olla hoikkia ja hintoeliä. Naisilla rintojen kehittyminen voi olla heikohkoa. Otsa voi olla korkea ja ohimoiden hiusraja saattaa olla korkealla. Lapsilla pää voi olla suuri suhteessa vartaloon.

NPS voi aiheuttaa myös neurologisia oireita, kuten puutumista, kuumotusta ja pistelyä käsissä ja jaloissa. Joillakin esiintyy kilpirauhasen vajaatoimintaa (*hypotyreoosi*), tai kilpirauhanen voi olla suurentunut (*struuma*). Tarkkaavaisuus- ja ylivilkkaushäiriöllä sekä masennuksella saattaa tutkimuksen mukaan olla yhteyttä NPS-oireyhtymään.

2 TUTKIMUS JA HOITO

Harvinaista sairautta sairastavan on haasteellista saada ajankohtaista tietoa ja diagnoosia, koska harvinaissairauksia koskevaa tutkimusta, tietoa ja kokemusta on vähän saatavilla. Sairauden vaikutusta ja vakavuutta lapsen tulevaan elämään ei pystytä arvioimaan, koska sen voimakkuus ja oireet vaihtelevat merkittävästi sekä perheen jäsenten että eri perheiden välillä.

Syntymän jälkeen ja varhaislapsuudessa NPS-sairaus voidaan tunnistaa ja havaita sairauteen liittyvien tyypillisten oireiden ja ominaisuuksien perusteella. Aina sairautta ei kuitenkaan havaita lapsuudessa. Yksityiskohtaiset potilastiedot ja perhehistoria sekä erilaiset tutkimukset, kuten kuvantamis- ja laboratoriomenetelmät auttavat NPS sairauden tunnistamisessa. Kaikille NPS:aa sairastaville tulisi tarjota perinnöllisyysneuvontaa. NPS:n hoidossa käytetään kansainvälisiä suosituksia sekä oireen mukaista hoitoa Käypä hoito -suositusten mukaisesti.

Ennen ortopedisia leikkauksia tai voimakasta fysioterapiaa tulisi tehdä magneettikuvaus (MRI) mahdollisen poikkeavan anatomian, luuston ja pehmytkudoksen selvittämiseksi. Eriasteiset muutokset tulee selvittää yksilöllisesti, jotta toimenpiteet voidaan suorittaa parhaalla mahdollisella tavalla.

NPS:aa sairastavalle tulisi tehdä munuais-sairauden seulontakokeet kerran vuodessa heti syntymästä alkaen. Myöhemmin suositellaan samassa yhteydessä verenpaineen mittausta ja virtsa-analyysiä. Mikäli tutkimustuloksissa havaitaan poikkeavaa, tulisi hakeutua urologin vastaanotolle.

Lapsen näkökykyä tulee seurata säännöllisesti jo neuvolassa. Mikäli silmätutkimuksissa havaitaan poikkeavaa, tulee silmälääkärin tutkia silmät. NPS:aa sairastavan tulee käydä säännöllisesti silmälääkärissä ja erityisesti silmänpainetta on mitattava. Aikuisiässä glaukoomatutkimukset tulisi tehdä kahden vuoden välein.

Hampaiden tarkastus tulisi suorittaa kuuden kuukauden välein.

Ace-estäjistä (*angiotensiinikonvertaasin estäjät*) on todettu olevan hyötyä valkuaisvirtsaan (*proteinuria*) ja munuaissairauksia sairastaville. Nämä ovat lääkkeitä, joita käytetään pääasiassa kohonneen verenpaineen ja sydämen vajaatoiminnan hoitoon. Siklosporiini eli lääkeaineen, jota elinsiirtopotilaat käyttävät pysyvästi elinsiirron jälkeisen hyljintäreaktion estämiseksi, käyttö voi hyödyttää niitä henkilöitä, joille Ace-estäjä ei sovi. Munuaisiin vaikuttavia tulehduskipulääkkeitä ei suositella käytettäväksi munuaisvaurioiden välttämiseksi.

3 ARJESSA SELVIITYMINEN



3.1 Kuntoutus

Kuntoutus voi toteutua omatoimisesti tai kuntoutuspalvelujen avulla tehdyn kuntoutussuunnitelman mukaisesti moniammatillisessa tiimissä lääkärin, psykologin, toiminta-, fysio- ja ravitsemusterapeutin sekä omahoitajan kanssa. Lääkinnällisen kuntoutuksen muotoja ovat kuntoutusohjaus,

kuntoutustarvetta selvittävät tutkimukset, sopeutumisvalmennus, kuntoutusjaksot, apuvälinepalvelut ja terapiat. Perhe voidaan tarvittaessa ohjata perheterapiaan tai tukiryhmiin lasten ja sisarusten tarpeiden mukaan. Turvallisella, aktiivisella ja monipuolisella kuntoutuksella on myönteinen vaikutus lapsen tasapainoiseen kehitykseen.

3.2 Vertaistuki

Vertaistuki on omakohtaisen kokemuksen omaavan henkilön tai perheen antama tukea samanlaisessa elämäntilanteessa olevalle. Vertaistuki voi liittyä sairauteen, vammaan tai traumaattiseen kokemukseen. Vertaistukikeskustelut auttavat jaksamaan muuttuneessa elämäntilanteessa. Samanlaisessa elämäntilanteessa olevalle, jolla on kokemusta samasta sairaudesta ja joka ajattelee samalla tavalla, ei tarvitse selitellä omaa sairauttaan. Tällöin yhteenkuuluvuuden tunne lisääntyy, eristäytyneisyys ja terveyspalvelujen käyttö vähenee.

Vertaistukea voi saada esimerkiksi vanhemmille järjestetyissä ryhmissä tai sopeutumisvalmennuskursseilla. Ryhmässä perhettä voidaan tukea sosiaalisesti ja psyykkisesti. Sosiaalisen tuen avulla perheen on helpompi hakeutua hoitoon ja sopeutua sairauteen. Ryhmässä samanlaisessa elämäntilanteessa olevat perheet voivat keskustella ja jakaa ajatuksiaan. Keskustelujen avulla voidaan löytää erilaisia selviytymiskeinoja.

3.3 Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö

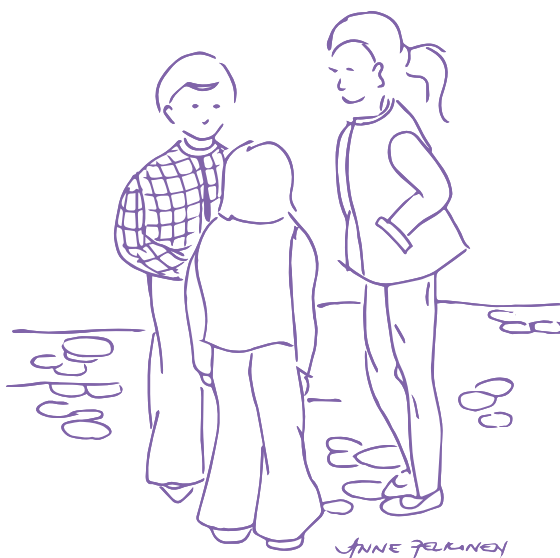
Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön toiminta on tarkoitettu henkilöille, joilla on harvinainen tuki- ja liikuntaelinvamma. Yksikön toiminnan tavoitteena on ehkäistä syrjäytymistä, edistää hyvinvointia ja osallisuutta sekä tunnistaa harvinaista sairautta sairastavien tarpeita. Harvinaiset-yksikkö toimii tiedon ja vertaistuen välittäjänä, neuvojana, ohjaajana sekä tapahtumien järjestäjänä. Harvinaiset-yksikkö tiedottaa mm. verkkosivujen,

uutiskirjeen, Harava-lehden sekä sosiaalisen median avulla erilaisista ajankohtaisista harvinaisia koskevista asioista. Harvinaiset-yksikön ja Invalidiliiton monipuoliseen toimintaan voi tutustua verkkosivuilla www.invalidiliitto.fi.

3.4 Yhdistystoiminta

Invalidiliitto järjestää vertaistukitoimintaa erityisesti harvinaista sairautta tai vammaa sairastaville lapsille ja heidän läheisilleen.

NPS Suomi on NPS-sairautta sairastavien oma vertaistukiyhteisö Facebookissa nimellä Nailpatellasyndroomasuomi. Ryhmä on suljettu ja sen jäseneksi pääsee pyynnöstä. Jäsenet seuraavat aktiivisesti myös NPS World Wide -yhteisöä, jossa kommunikoidaan englanniksi.



4 YHTEISKUNNAN TUET

NPS:ää sairastava henkilö voi hakeutua kuntoutukseen sairauden, vamman tai mahdollisen syrjäytymisvaaran vuoksi. Oikein kohdennetulla ja oikea-aikaisella kuntoutuksella voidaan lievittää, jopa poistaa vamman aiheuttamia toiminnan esteitä.

Kansaneläkelaitos (Kela) hoitaa suomalaista sosiaaliturvaa. Lapsiperheiden erilaiset etuudet sekä muun muassa sairausvakuutus, kuntoutus sekä vammaistuet kuuluvat Kelan piiriin. Alle 16-vuotiaan lapsen vanhempi voi hakea vaadittavalla D-lääkärintlausunnolla (SV10) Kelasta erityishoitorahaa hoitaessaan tilapäisesti sairasta tai vammaista lasta. Erityishoitorahalla korvataan palkanmenetystä työstä poissaolon ajalta. Vanhempi voi saada erityishoitorahaa

- osallistuessaan alle 7-vuotiaan lapsen sairaanhoitoon tai kuntoutukseen, mikä voidaan toteuttaa esim. erikoissairaanhoidossa tai kotihoidossa
- ollessaan mukana vaikeasti sairaan 7–15-vuotiaan sairaalahoidossa tai kuntoutuksessa
- hoitaessaan esim. isosta leikkauksesta toipuvaa lastaan kotona, kun päiväkoitiin tai kouluun palaamista toteutetaan asteittain.

Alle 16-vuotias voi saada verotonta perustason vammaistukea, korotettua tai ylintä vammaistukea riippuen vamman tai sairauden aiheuttamasta rasituksesta. Sairauden tai vamman aiheuttaman rasitteen tulee kestää vähintään puoli vuotta ja haitan tulee olla lapsen tavanomaista hoitoa suurempaa. Tukea haetaan Kelasta alle 16-vuotiaan vammaistukilomakkeella (EV 258). Liitteenä

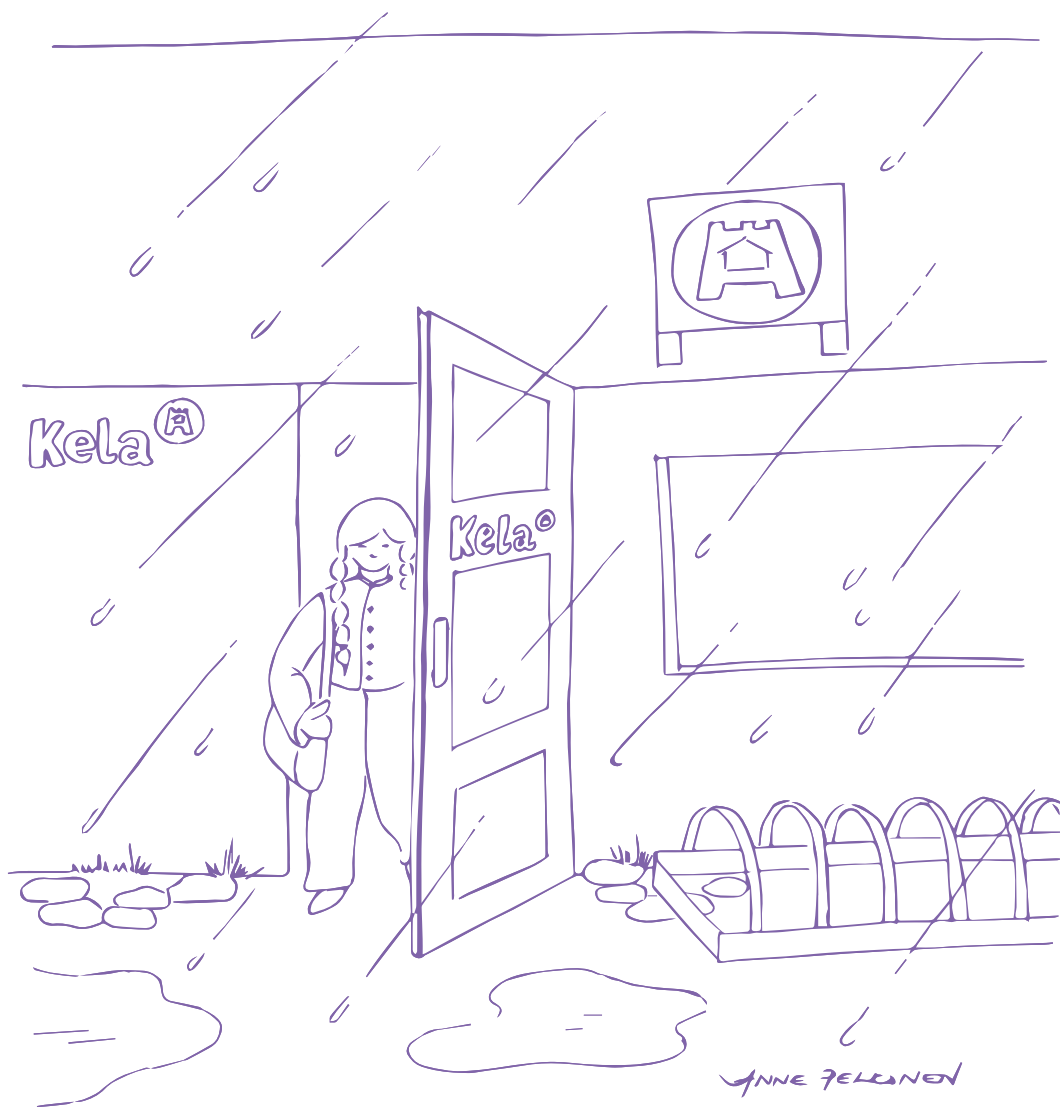
tulee olla alle puoli vuotta vanha lääkärinlausunto C tai riittävät perustelut sisältävä lääkärinlausunto B. Määräaikaiseen tukeen on mahdollista hakea jatkoa. Lisätietoa löytyy Kelan verkkosivuilta www.kela.fi/vammaistuki-lapselle.

Korotettua tai ylintä vammaistukea saavalla lapsella on mahdollisuus lääkinnälliseen kuntoutukseen, joita ovat muun muassa yksilöterapia ja kuntoutus sekä sopeutumisvalmennuskurssit. Kurssille osallistuville vanhemmille voidaan myöntää kuntoutusrahaa. Henkilö voi päästä lääkinnälliseen kuntoutukseen, jos sairaus tai haitta vaikeuttaa arjessa selviytymistä. Kelan tukemalla kuntoutuksella vahvistetaan itsenäistä selviytymistä ja toimintakykyä. Kuntoutukseen pääsy edellyttää lääkärin kanssa tehtyä kirjallista kuntoutussuunnitelmaa.

Lääkinnällinen kuntoutus voidaan järjestää

- avokuntoutuksena, joita ovat esimerkiksi fysio-, puhe- ja toimintaterapia.
- laituskuntoutuksena, jonka minimipituus on 18 vuorokautta.
- harkinnanvaraisena kuntoutuksena eduskunnan myöntämin määrärahoihin.

Kuntoutusjaksot toteutetaan kuntoutuslaitoksissa, joilta Kelan on hankkinut kuntoutuksen. Kuntoutusta järjestetään Kelan asiakkaalle maksuttoman kuntoutuksen lisäksi terveyskeskuksissa, sairaaloissa, työeläkelaitosten sekä työ- ja elinkeinotoimistojen kustantamana. Kela ohjaa ja neuvoo kuntoutukseen liittyvissä asioissa. Neuvoa voi kysyä myös sairaalan sosiaalityöntekijältä ja kuntoutukseen liittyen kuntoutusohjaajalta.



Mikäli NPS:n oirekuvaan liittyy myös kehityksellisiä oppimisvaikeuksia tai tarkkaavaisuushäiriö, voi yli 16-vuotias hakea Kelalta neurologista kuntoutusta.

Sopeutumisvalmennus on kurssimuotoista ryhmätöimintää. Sopeutumisvalmennus voidaan järjestää yksilöllisenä valmennuksena tai perhevalmennuksena, johon omaiset voivat tulla mukaan.

Opintojen tueksi voi hakea erilaisia apuvälineitä, kuten tietokonetta tai lukutelevisiota. Päivittäisessä elämässä tarvittavat, lääkinnälliseen kuntoutukseen kuuluvat apuvälineet ovat osa terveydenhuollon palvelua. Terveyskeskuksista saa perusapuvälineitä ja keskussairaaloista erikoisapuvälineitä, ellei niitä ole keskitetysti saatavilla apuvälineyksiköistä. Tietyin ehdoin myös Kelasta saa ammatilliseen kuntoutukseen liittyviä

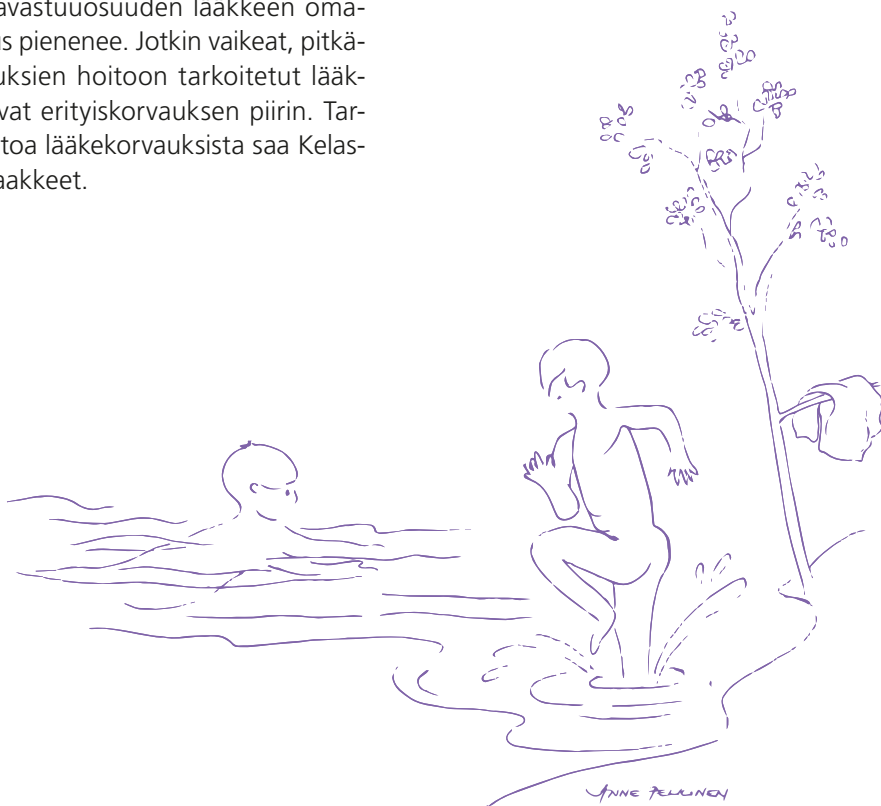
erikoisapuvälineitä. Niistä apuvälinekustannuksista, jotka eivät kuulu lääkinnällisen kuntoutuksen piiriin, voidaan sosiaalitoimeen jätetyllä hakemuksella korvata puolet.

Kela korvaa omavastuuosuuden ylittävät matkakustannukset joko yksityiseen tai julkiseen sairaanhoitoon mentäessä. Mahdollisuuksien mukaan tulee ensisijaisesti käyttää julkista kulkuneuvoa. Korvauksen saaminen taksimatkoista edellyttää terveydenhuollon kirjoittamaa todistusta (SV 67).

Lääkemääräyksellä (resepti) määrätystä lääkekorvauksen piiriin kuuluvista lääkkeistä voi saada korvausta. Lääkekulujen ylittäessä omavastuuosuuden lääkkeen omavastuuosuus pienenee. Jotkin vaikeat, pitkäaikaissairauksien hoitoon tarkoitetut lääkkeet kuuluvat erityiskorvauksen piiriin. Tarkempaa tietoa lääkekorvauksista saa Kela: kela.fi/laakkeet.

Kelalta saa korvausta yksityisestä hammashoidosta sekä hammaslääkärin määräämistä yksityisellä tehdyistä tutkimuksista. Myös lääkkeitä ja matkoista on mahdollisuus saada korvausta. Korvaus hammastarkastuksesta annetaan korkeintaan kerran vuodessa.

Lastaan kotona hoitava vanhempi voi hakea kunnan sosiaalitoimesta omaishoidontukea tekemällä omaishoitosopimuksen joko pitkä- tai lyhytaikaista hoitoa varten. Lakisääteisistä omaishoidon ehdoista löytyy lisätietoa sosiaali- ja terveysministeriön sivuilta stm.fi tai Omaishoitajat ja läheiset -liiton sivuilta: omaishoitajat.fi



5 KÄYTETYT LYHENTEET JA SANASTO

ACE-LÄÄKITYS

kohonneen verenpaineen ja/tai sydämen vajaatoiminnan lääkehoito

ADHD

aktiivisuuden- ja tarkkaavaisuuden häiriö

APECED

sairaus, jonka nimi tulee sen oireista: autoimmuuni – polyendokrinopatia – candidoosi – ektodermi – dystrofia

ARTRIITTI

niveltulehdus

ARTROOSI

nivelrikko

AUTOSOMI

Muut kuin sukupuolikromosomit, autosomeja ovat kromosomiparit 1–22

FIBROMYALGIA

krooninen kipuoireyhtymä

FIBROOSI

sidekudostuminen

DOMINANTTI

vallitsevasti periytyvä

GLAUKOOMA

silmänpainetauti

LUNULA

kynnen juuressa oleva puolikuun muotoinen vaalea alue

LMX1B-GEENI

autosomissa (eli muussa kuin sukupuolikromosomissa periytyvä) sijaitseva geeni, josta löydetty NPS:n aiheuttava mutaatio

HEMATURIA

verivirtsaisuus

HOMEODOMEENI

proteiinissa oleva emäksisistä aminohapoista muodostunut alue, joka sitoutuu DNA:ssa geenin säätelyalueeseen ja siten säätelee geenin ilmenemistä

HYPEREKSTENSIO

nivelen yliojennus

HYPOTYREOOSI

kilpirauhasen vajaatoiminta

KAMPURAJALKA

sisäänpäin kääntynyt jalkaterä/-terät

LORDOOSI

notkoselkäisyys

PLEIOTROOPPINEN

moneen ominaisuuteen vaikuttava

POLYMYALGIA

lihaskipu monessa paikassa

PRE-ECLAMPSIA

raskausmyrkytys

PRETYGIA

kyynärpään epämuodostuma

PROTEINURIA

valkuaisvirtsaisuus

SIKLOSPORIINI

hyljintää estävä lääke

SKOLIOOSI

selän vinoutuma

STRUUMA

suurentunut kilpirauhanen

SUBLUKSAATIO

nivelen paikaltaan meno

SUKUPUOLIKROMOSOMIT

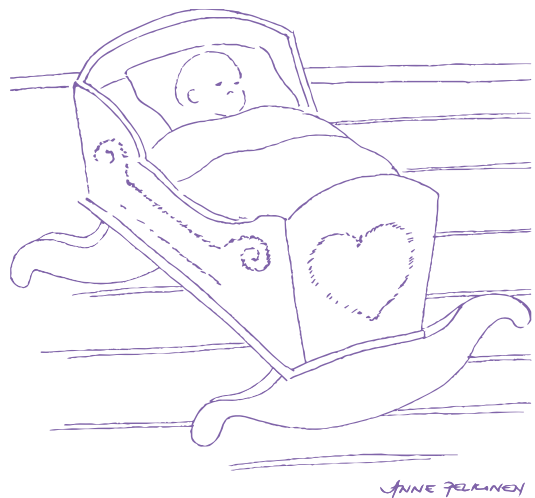
kromosomipari 23 (X- ja Y-kromosomit)

SUOLILUUN SARVET

lantion etu- ja takaosassa olevat kartionmuotoiset luut.

UROLOGI

virtsanerityselimistöön erikoistunut lääkäri.



6 LINKKIVINKIT

Ensitetieto:

Ensitedon jälkeen annettavaa vertaistukea ja keskusteluapua erityislapsen vanhemmille:
[thl.fi/vammaispalvelujen käsikirja](http://thl.fi/vammaispalvelujen_kasikirja)

Facebook-sivustot:

Kansainvälinen, englanninkielinen Facebook vertaistukisivusto: [NailPatellaSyndrome](#)
Facebookin vertaistukiryhmä: [Nail Patella Syndrooma NPS Suomi](#)
Facebook: [Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö](#)

Verkkopalveluita:

invalidiliitto.fi/harvinaiset
orpha.net
harvinaiset.fi

Kansaneläkelaitoksen sivuilta löytyy tietoa erilaisista tuista ja kuntoutuksesta hakusanalla.
Esimerkiksi erityishoitoraha, hammashoito, kuntoutuskurssihaku ja lääkkeet.

Periytyminen:

Lääkärikirja Duodecim, tietoa vallitsevasta periytymisestä.
terveyskirjasto.fi, sairauksien perinnöllisyys

Apuvälineet:

Terveiden- ja hyvinvointilaitoksen sivuilta löytyy tietoa apuvälineistä:
thl.fi/apuvälineet

Vertaistuki:

invalidiliitto.fi/vertaistuki
invalidiliitto.fi/harvinaiset

OPPAASSA KÄYTETYT LÄHTEET

Apeced ja Addison Ry. 2014. Viitattu 23.2.2014
<http://www.apeced.org>

Brotherus, R; Hänninen, K; Illikainen, L; Kamula, J; Kerälä, K; Leinonen, R; Nisula-Tauriainen, M; Teirikangas, T. 2006. Ohjaus ryhmässä. 2006. 85-91. Julkaisusta Lipponen, K., Kyngäs, H. & Kääriäinen, M. 2006. Potilasohjauksen haasteet. Käytännön hoitotyöhön soveltuvat mallit. Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin julkaisuja 4/2006. Oulun yliopistollinen sairaala. Oulu. Oulun yliopisto, hoitotieteenlaitos.

Cheong, H.I.; Cho, T.J.; Choi, H.J.; Choi, Y.; Ha, I.S.; Kang, H.K.; Lee, B.H.; Lim, I.S.; Park, Y.H. 2009. Clinico-genetic study of nail-patella syndrome. Viitattu 18.10.2013.
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2633198/>

Doughty, K. & Richmond, J. 2005. Arthroscopic Findings in the Knee in Nail-Patella Syndrome: A case report. Viitattu 22.2.2014.
[http://www.arthroscopyjournal.org/article/S0749-8063\(04\)01223-X/abstract](http://www.arthroscopyjournal.org/article/S0749-8063(04)01223-X/abstract).

Gubler, MC.; Bongers, EM. & Knoers, NV. 2002. Nail Patella Syndrome. Overview on clinical and molecular findings. Viitattu 17.10.2013.
<http://link.springer.com/article/10.1007%2Fs00467-002-0911-5#page-1>.

Helenius, I. 2012. Skolioosi. Terveyskirjasto. Viitattu 30.4.2014. http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk00836.

Hoover-Fong, J; Buehler, B. 2012. Genetics of Nail-Patella Syndrome Follow-up. Medscape. Viitattu 4.6.2014. <http://emedicine.medscape.com/article/947391-followup#showall>.

HUS. 2014. Urologia. Viitattu 21.5.2014.
<http://www.hus.fi/sairaanhoito/sairaanhoitopalvelut/urologia/Sivut/default.aspx>.

Hänninen, K. 2004. Kohtaamisen kokemuksia epävarmuuden näyttämöllä. Kokemuksellinen ensitieto vammaisen lapsen syntyessä. STAKES, tutkimuksia 147. Saarijärvi. Gummeruksen kirjapaino.

Ihalainen, J. & Kettunen, T. 2009. Turvaverkko vai trampoliini. Sosiaaliturvan mahdollisuudet. 1.–5. painos. Helsinki: WsoyPro Oy.

Invalidiliitto 2013a. Diagnoosit. Harvinaiset-yksikkö. Nail Patella. Viitattu 5.10.2013.
http://www.invalidiliitto.fi/portal/kuntoutuskeskus/lahti/palvelut/harvinaiset-yksikko/diagnooseja/nail_patella/.

Invalidiliitto 2013b. Harvinaiset-ohjelma. Viitattu 5.12.2013. http://www.invalidiliitto.fi/files/attachments/harvinaisetyksikko/harvinaiset_ohjelma12xa5_netti.pdf.

Invalidiliitto 2013c. Harvinaiset-yksikkö. Viitattu 8.10.2013. <http://www.invalidiliitto.fi/portal/fi/toiminta/harvinaiset-yksikko/>.

Invalidiliitto 2013d. Pieni palveluopas. Viitattu 27.2.2014. http://www.invalidiliitto.fi/files/attachments/pieni_palveluopas/pieni_palveluopas_2013.pdf.

Invalidiliitto 2014. Harvinaiset-yksikkö. Toiminta. Viitattu 23.2.2014. <http://www.invalidiliitto.fi/portal/fi/toiminta/harvinaiset-yksikko/toiminta/>.

Ivanoff, P.; Risku, A.; Kitinoja, H.; Vuori, A.; Palo, R. 2001. Hoidatko minua? Lapsen, nuoren ja perheen hoitotyö. 3. uudistettu painos. Helsinki: WSOY.

Kansaneläkelaitos. 2013a. Kela Erityishoitoraha vaikeasti sairaan lapsen vanhemmalle. Viitattu 10.9.2014. http://www.kela.fi/jos-lapsi-sairastuu_erityishoitoraha.

Kansaneläkelaitos. 2013b. Kela. Kelan etuudet pätkinänkuoressa-2013. Viitattu 10.9.2013. http://www.kela.fi/documents/10180/578772/Kelan_etuudet_pahkinankuoressa2013_netti.pdf/0de16b5e-4b73-47ee-9b00-6a18c9e18f9e.

Kansaneläkelaitos. 2013c. Kela. Lääkinnällinen kuntoutus vaikeavammaisille. Viitattu 10.9.2014. http://www.kela.fi/tyoikaisille_vaikeavammaisten-laakinnallinen-kuntoutus.

Kansaneläkelaitos. 2013d. Kela. Neuropsykologinen kuntoutus. Viitattu 11.9.2014. http://www.kela.fi/tyoikaisille_neuropsychologinen-kuntoutus

Kansaneläkelaitos. 2013e. Kelan etuudet pätkinänkuoressa. Viitattu 22.2.2014. http://www.kela.fi/documents/10180/578772/Kelan_etuudet_pahkinankuoressa2013_netti.pdf/0de16b5e-4b73-47ee-9b00-6a18c9e18f9e.

Kansaneläkelaitos. 2014a. Kela. Alle 16-vuotiaan vammaistuki. Viitattu 10.9.2014. <http://www.kela.fi/vammaistuki-lapselle>.

Kansaneläkelaitos. 2014b. Kela. Kuntoutus- ja sopeutumisvalmennuskurssit. Viitattu 10.9.2014. http://www.kela.fi/tyoikaisille_kuntoutus-ja-sopeutumisvalmennuskurssit.

Kansaneläkelaitos. 2014c. Kela. Viitattu 12.9.2014. <http://www.kela.fi/matkat>.

Kansaneläkelaitos. 2014d. Kela. Viitattu 12.9.2014. <http://www.kela.fi/laakkeet>.

Kyngäs, H. & Hentinen, M. 2009. Hoitoon sitoutuminen ja hoitotyö. Helsinki: WSOY Oppimateriaalit.

Käypähoito. ADHD. Viitattu 28.5.2014. <http://www.kaypahoito.fi/web/kh/potilaalle/suositus;jsessionid=C4056B76A5EE81C55D6B14F771CD3868?id=khp00071>.

Lampinen, R. 2007. Omat polut! Vammaisesta lapsesta täysivaltaiseksi aikuiseksi. Helsinki: Edita Prima Oy.

Lemley, K. 2009. Kidney disease in nail-patella syndrome. Viitattu 15.2.2014. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2770138/>.

Lipponen, K.; Kyngäs, H. & Kääriäinen, M. 2006. Potilasohjauksen haasteet. Käytännön hoitotyöhön soveltuvat mallit. Oulun yliopistollinen sairaala. Oulun yliopisto, Hoitotieteen ja terveydenhallinnon laitos. Oulu.

Malm, M.; Matero M.; Repo M, Talvela, E-L. 2004. Esteistä mahdollisuuksiin Vammaistyön perusteet. Porvoo. WSOY.

MS-liitto 2013. Autosominen vallitseva periytyminen. Viitattu 8.10.2013. <http://www.ms-liitto.fi/autosominenvallitseva>.

Mustajoki, P. 2012. Valkuaista virtsassa (proteinuria). Käypä hoito. Viitattu 17.2.2014. http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk00061.

Mustakallio, A. 2009. Keski-Suomen ja Pohjanmaan maakuntien verkostoitunut vammaistyön kehittämissyksikkö -hanke POKEVA. Käsikirja perheille. Osa 1: Ensitieto. <http://www.eskoo.fi/documents/Käsikirja%20perheille%20osa%201%20ensitieto.pdf>.

NCBI. 2012. Acta Paediatrica. The need for worldwide policy and action plans for rare diseases. 10.4.2012. Viitattu 29.12.2013. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3443385/pdf/apa0101-0805.pdf>.

NHS. 2013. Nail patella syndrome. Viitattu 7.3.2013. <http://www.nhs.uk/conditions/nail-patella-syndrome/Pages/Introduction.aspx>.

NORD. 2008. Nail Patella Syndrome. Viitattu 4.6.2014. <https://www.rarediseases.org/rare-disease-information/rare-diseases/byID/567/viewAbstract>.

NPSW. Nail Patella Syndrome Worldwide. 2007. NPS esite. Viitattu 17.10.2013. <http://www.npsw.org/images/stories/pdfs/brochure.pdf>.

Orphanet. 2014. Nail-patella-syndrooma. Viitattu 28.5.2014. <https://www.orpha.net/data/patho/FI/Nailpatellasyndrooma-FifiAbs392.pdf>.

Peltonen, S. 2013. Suora tie oikeaan hoitoon. ihonaika. Lääkäripainos. 5/2013.

Pollari, K. 2007. Vammaisten lasten vanhempien toimijuus arjessa. Pro Gradu JKL 11 / 2007. Viitattu 10.12.2014. https://jyx.jyu.fi/dspace/bitstream/handle/123456789/19119/URN_NBN_fi_jyu-200810235827.pdf?sequence=1.

Reumayhdistys. 2014. Lasten hoitaminen on harvinaista. Viitattu 13.4.2014. <http://www.reumaliitto.fi/reuma-aapinen/reumalaakkeet/syklosporiini-siklosporiini/>

Salonen-Kajander, R. 2013. Väestöliiton ylilääkäri, dosentti. Henkilökohtainen haastattelu. 18.11. Norio-keskus.

Salonen-Kajander, R.; Tolvanen, L.; Atula, S.; Jousimaa, J. 2012. Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim 2012;128(1):8–9. <http://www.terveysportti.fi/xmedia/duo/duo10001.pdf>.

Seppänen, M. 2013. Silmänpainetauti (Glaukooma). Terveyskirjasto. Viitattu 30.4.2014. http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk00452&p_haku=glaukooma.

Solunetti. 2014. Kynsi (eli Unguis). Viitattu 28.5.2014. <http://www.solunetti.fi/fi/histologia/kynsi/>.

STM. 2013. Omaishoito. Viitattu 11.9.2013. http://www.stm.fi/sosiaali_ja_terveyspalvelut/sosiaalipalvelut/omaishoito.

Suomen reumaliitto ry. 2014. Polymyalgia rheumatica. Luettu 9.4.2014. <http://www.reumaliitto.fi/reuma-aapinen/reumataudit/polymyalgia-rheumatica/>.

Sweeney, E.; Fryer, A.; Mountford, R.; Green, A. & McIntosh, I. 2003. Nail Patella Syndrome: a review of the phenotype aided by developmental biology. Viitattu 3.10.2013. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1735400/>.

Sweeney, E. 2014. Nail patella syndrome.
Information for families. NPSUK.
Viitattu 1.2.2014. [http://www.npsuk.org/
documents/handout.pdf](http://www.npsuk.org/documents/handout.pdf).

Terveyskirjasto 2013. Periytyminen. Viitattu
5.10.2013. [http://www.terveyskirjasto.fi/
terveysportti/tk.koti?p_artikkeli=dlk00985#](http://www.terveyskirjasto.fi/terveysportti/tk.koti?p_artikkeli=dlk00985#).

Terveyskirjasto 2014. Fibroosi. Viitattu 9.4.2014.
[http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/
tk.koti?p_artikkeli=ltt00858](http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=ltt00858).

Tieteentermipankki 2013. Homeodomeeni.
Viitattu 17.2.2014. [http://tieteentermipankki.fi/
wiki/Mikrobiologia:homeodomeeni#cite_note-1](http://tieteentermipankki.fi/wiki/Mikrobiologia:homeodomeeni#cite_note-1).





Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön julkaisema opassarja on tarkoitettu harvinaisiin vamma- ja sairausryhmiin kuuluville henkilöille, heidän läheisilleen sekä sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisille.

Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön oppaat ja tilaukset:
www.invalidiliitto.fi/harvinaiset



Invalidiliitto ry
Harvinaiset-yksikkö
www.invalidiliitto.fi/harvinaiset