



# OSTEOGENESIS IMPERFECTA



Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö  
HARVINAISET-OPASSARJA  
Osteogenesis imperfecta  
3. painos

Invalidiliiton julkaisusarja  
0.18.2004  
ISBN 952-9615-89-2  
ISSN 1457-1471  
Markprint Oy, Lahti 2008

HARVINAISET  
-OPASSARJA

## **OSTEOGENESIS IMPERFECTA**

# SISÄLLYSLUETTELO

|                                                     |    |
|-----------------------------------------------------|----|
| ESIPUHE.....                                        | 5  |
| 1. MITÄ OSTEOGENESIS IMPERFECTA ON.....             | 6  |
| 1.1 Vamman synty ja esiintyvyys.....                | 6  |
| 1.2 Oireet ja vammaisuutta aiheuttavat tekijät..... | 6  |
| 1.2.1 Luustossa.....                                | 6  |
| 1.2.2 Fyysisessä kasvussa.....                      | 7  |
| 1.2.3 Silmissä.....                                 | 7  |
| 1.2.4 Kuulossa.....                                 | 8  |
| 1.2.5 Hampaissa.....                                | 8  |
| 1.2.6 Muita oireita.....                            | 8  |
| 1.3 Vaikeusasteiden mukainen luokitus.....          | 9  |
| 2. TUTKIMUS, HOITO JA KUNTOUTUS.....                | 11 |
| 2.1 Murtumien ehkäisy ja hoito.....                 | 12 |
| 2.1.1 Kipsit ja ydinnaulat.....                     | 12 |
| 2.1.2 Apuvälineet.....                              | 13 |
| 2.1.3 Oikea nosto- ja avustustekniikka.....         | 13 |
| 2.2 Liikunnan ja fysioterapian merkitys.....        | 14 |
| 2.3 Lääkehoito.....                                 | 15 |
| 2.4 Kuulonhuolto.....                               | 15 |
| 2.5 Hammashoito.....                                | 15 |
| 2.6 Perinnöllisyyden selvittäminen.....             | 16 |
| 3. LAPSI JA PERHE.....                              | 17 |
| 3.1 Kokonaistilanne kartoitettava heti.....         | 18 |
| 3.1.1 Kuntoutus osana lapsen päivää.....            | 18 |
| 3.2 Apua arkeen.....                                | 19 |
| 3.2.1 Murtumaherkän lapsen käsittely.....           | 19 |
| 3.2.2 Yhteiskunnan tukimuodot.....                  | 20 |
| 3.3 Päivähoito sosiaalista.....                     | 21 |
| 3.4 Koulu integroi yhteiskuntaan.....               | 21 |
| 3.5 Sopeutumisvalmennuksesta avaimia arkeen.....    | 22 |
| 4. NUOREN KASVU.....                                | 22 |
| 4.1 Sosiaaliset suhteet.....                        | 23 |
| 4.2 Itsenäistyminen.....                            | 23 |
| 4.3 Katse tulevaisuuteen.....                       | 24 |
| 5. TASAVERTAISENA AIKUISENA.....                    | 24 |
| 5.1 Jokapäiväinen selviytyminen.....                | 24 |
| 5.1.1 Liikkuminen.....                              | 25 |
| 5.1.2 Työ.....                                      | 25 |
| 5.2 Aikuisten keskeisiä ongelmia.....               | 25 |
| 5.2.1 Hoidon keskittäminen.....                     | 25 |
| 5.2.2 Kuntoutuksen saatavuus.....                   | 26 |
| 5.2.3 Ikääntyminen ja OI.....                       | 26 |
| 6. JÄRJESTÖTOIMINTA.....                            | 27 |
| 6.1 Suuri pienen apuna.....                         | 27 |
| 6.2 Tiedottamisen tärkeys.....                      | 27 |
| 7. LÄHDELUETTELO.....                               | 28 |

# ESIPUHE

Osteogenesis imperfecta (OI) on synnynnäinen ja perinnöllinen harvinainen sairaus. Sen aiheuttavat sidekudoksen kollageenin aineenvaihduntahäiriöt. OI todetaan usein jo syntymän yhteydessä, toisinaan diagnoosi tehdään myöhemmällä iällä. Sairauden vaikeusaste vaihtelee paljon. OI:n tyypillisin oire on luuston hauraus ja siitä johtuva murtuma-alttius. Siniset silmän valkuaiset ja kasvun epäsuhtaisuus ovat myös sen oireita.

Osteogenesis imperfecta voidaan laskea kuuluvaksi pieniin ja harvinaisiin vammaryhmiin. Sen esiintyvyys väestössä on noin 60:1 000 000. Harvinaisiin tuki- ja liikuntaelinvammaryhmiin kuuluviksi luetaan sellaiset diagnoosiryhmät, joihin Suomessa kuuluu korkeintaan 500 henkilöä. Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö on pienten ja harvinaisten liikuntavammaryhmien resurssikeskus.

Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö julkaisee ”Harvinaiset” -opassarjaa, johon tämä Osteogenesis imperfecta -opas kuuluu. Opassarjan avulla levitetään muutoin vaikeasti saatavissa olevaa vammakohtaista tietoa suomenkielellä terveydenhuollon, sosiaalitoimen ja koulutoimen ammattilaisille sekä lasten vanhemmille. Oppaiden sisällöstä vastaavat maamme parhaat alan asiantuntijat.

Tämän oppaan asiantuntijoina ovat olleet dosentti Ilkka Kaitila, lääkintävoimistelija Soile Kuronen, korva-, nenä- ja kurkkutautien erikoislääkäri Kaija Kuurila, ortopedi Juhani Merikanto, kuntoutusohjaaja Riitta Rönkkö ja oikojahammaslääkäri Janna Waltimo-Sirén. Ansiokkaan oppaan kirjoittamistyön ovat tehneet Suomen Osteogenesis Imperfecta-yhdistys ry:n jäsenet Pirkko Justander, Jouko Karanka, Kirsi Lanne, Eero Nevalainen, Minna Ranta, Pekka Tsupari ja Kati Wink.

Harvinaiset-yksikkö toimii Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskuksessa. Muuta Harvinaiset-yksikön toimintaa ovat pieniin ja harvinaisiin vammaryhmiin kuuluville ja alan ammattilaisille suunnattu Harava-lehti sekä vuosittain vaihtuville diagnoosiryhmille järjestettävät tiedottavat ja vertaistukea antavat tapaamiset. Harvinaiset-yksikkö osallistuu myös Lahden kuntoutuskeskuksessa järjestettävien harvinaisten vammaryhmien sopeutumisvalmennus- ja kuntoutuskurssien toteuttamiseen.

Liikuntavammaryhmiä on Harvinaiset-yksikön toiminnassa mukana jo noin 70 ja niiden piirissä noin 1 200 henkilöä läheisineen. Uusia harvinaisia ryhmiä etsitään koko ajan. Lisää tietoa Harvinaiset-yksiköstä löytyy Invalidiliiton [www-sivuilta](http://www.invalidiliitto.fi/laku) [www.invalidiliitto.fi/laku](http://www.invalidiliitto.fi/laku) tai ottamalla suoraan yhteyttä Harvinaiset-yksikköön, suunnittelija Merja Monto ja suunnittelija Leila Raninen, os. Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskus, Launeenkatu 10, 15100 Lahti, puh. (03) 812 811.

# 1. MITÄ OSTEOTGENESIS IMPERFECTA ON

## 1.1 Vamman synty ja esiintyvyys

Osteogenesis imperfecta, josta käytetään lyhennettä OI, on harvinainen ja perinnöllinen luustosairaus. Diagnoosi on johdettu latinan sanoista osteogenese eli luun synty ja imperfect eli epätäydellinen. Tanskassa, Australiassa ja Suomessa tehtyjen selvitysten perusteella sen esiintyvyys on noin 6/100.000. Duodecim-lehden mukaan Suomessa oli vuonna 2001 HYKS:in OI-rekisterissä 309 potilasta noin 90 perheestä. Rekisteriä on ylläpidetty 30 vuotta.

OI:n tyypillisimmän piirteen, luiden murtuma-alttiuden kuvasi ensimmäisenä Malbrance jo vuonna 1678. Arkeologisten löytöjen perusteella sitä on kuitenkin esiintynyt läpi ihmishistorian. Esimerkiksi Niilin itärannalta on viime vuosisadalla löytynyt noin vuonna 1000 eKr. Osiris-jumalan muotoiseen arkkuun muumioitu OI:ta sairastanut henkilö.

Sairaus johtuu yleensä luun perusaineen runsaimman valkuaisaineen, kollageenin rakenteen virheestä tai vähäisestä määrästä. Osteogenesis imperfecta voi ilmetä hyvin lieväoireisena tai aiheuttaa eriasteisia liikuntavammoja ja kasvunhäiriöitä. OI:ta sairastavat ovat älyltään normaaleja, joidenkin tutkimusten mukaan kielellisesti jopa keskitasoa lahjakkaampia. Lasten koulumenestys on lähes poikkeuksetta keskivertoa parempaa.

## 1.2 Oireet ja vammaisuutta aiheuttavat tekijät

Osteogenesis imperfectan taudinkuva koostuu monista sekä vaikeusasteeltaan että esiintyvyydeltään yksilöllisesti vaihtelevista oireista. Kaikkia oireita ei ilmene jokaisen kohdalla.

### 1.2.1 Luustossa

Usein toistuvat luunmurtumat, etenkin lapsuusiässä, ovat OI:n tyypillisin oire. Murtumat saattavat syntyä vaikeimmissa tapauksissa jopa aivastamisesta, säpsähdyksestä tai nukkuessa. Murrosiässä luut yleensä vahvistuvat, mutta murtuma-alttiutus jatkuu silti läpi elämän. Murtumien määrä vaihtelee yksilöllisesti muutamasta murtumasta useaan sataan.

Murtunut luu on vamman synnyttyä aivan yhtä turvonnut, sinertävä ja kipeä kuin terveelläkin ihmisellä. Luun paraneminen tapahtuu yleensä samanpituisen ajan kuluessa kuin muillakin, eikä perustaudin vuoksi ole syytä pidentää kipsausaikoja. Edellisen murtuman parannuttua on uuden syntymisen vaara kuitenkin hyvin suuri, sillä liikkumattomana luusto on haurastunut entisestään.

Jo vastasyntyneellä lapsella voi olla muun muassa olkavarren, sääriluun tai kylkiluun murtumia, joista osa on voinut tapahtua viikkoja ennen syntymää ja on jo paranemassa. Myös synnytys voi aiheuttaa Ol-lapselle murtumia. Tavallisimmin murtumia ilmenee kuitenkin lapsen alkaessa itse liikkua, kiivetä portaita ja opetella näitä taitoja.

Lapsuusiällä murtumat paikallistuvat usein käsien tai jalkojen luihin, harvoin kylkiluihin ja hyvin harvoin pääkalloon. Aikuisiällä murtumia voi lisäksi tulla selkärangan nikamiin ja lonkkaluun kaulaan.

### 1.2.2 *Fyysisessä kasvussa*

Jotkut kasvavat normaalin kokoisiksi, mutta toiset Ol:ta sairastavista ovat lyhytkasvuisia, joskus hyvinkin pieniä, sillä sairaus saattaa aiheuttaa kasvun häiriötä ja epäsuhtaisuutta. Myös kallon kasvutapa voi olla poikkeava.

Epäsuhtaiseksi kasvun tekee tavallisesti selkärangan lyhyys ja kumaraharteisuus, jotka johtuvat nikamien pehmeystä ja kokoon painumisesta. Nikamien luhistumista tapahtuu edelleen aikuisiässä ja etenkin naisilla. Tästä on seurauksena eriasteisia skoliooseja ja rintarangan tynnyröitymistä, joka puolestaan aiheuttaa rintakehän epämuotoisuutta ja ahtautumista. Epäsuhtaa lisää käsien ja jalkojen pitkien luiden taipumus käyristyä, joko itsestään pehmeän luuston takia tai murtumien luuduttua virheasentoon.



*Elmeri-isä ja pojat*

### 1.2.3 *Silmissä*

Ol:ta sairastavista osalla silmänvalkuaiset ovat valkeat, osalla siniset. Sinisyyden aste voi vaihdella syvänsinisestä vaaleaan. Vaalenemista voi tapahtua iän myötä. Muuttunut väri johtuu suonikalvosta ja verkkokalvosta, joka tummana kuultaa normaalia ohuemman sidekalvon läpi. Sinisyys ei aiheuta näön heikkenemistä tai muuta silmäsairautta, mutta sillä on merkitystä Ol:n vaikeusastetta arvioitaessa.



### **1.2.4 Kuulossa**

Tutkimusten ja arvioiden mukaan kuulon heikkenemistä esiintyy joka toisella Ol:ta sairastavista. Vaikka kuulovamma muistuttaa tavallisempaa välikorvasairautta, otoskleroosia, on se kuitenkin selkeästi eri sairaus.

Kuulon heikkeneminen alkaa yleensä nuorella aikuisiällä. Se saattaa tapahtua niin vähitellen, että muut huomaavat sen ennen asianomaista. Kuulovammaan voi liittyä korvien vinkunaa ja tasapainohäiriöitä. Kuulovamma ja silmänvalkuaisten sinerrys saattavat myös olla ainoa merkki sairaudesta, eikä murtumia tarvitse olla lainkaan.

### **1.2.5 Hampaissa**

Ol-lapsen hampaat puhkeavat yleensä samassa iässä kuin muillakin. Noin puolella Ol:ta sairastavista on terveeltä näyttävät ja normaalisti kestävät hampaat. Toisilla taas kiilteen alla sijaitseva hammasluu on rakenteeltaan poikkeavaa. Silloin sekä maitohampaat että pysyvät hampaat näyttävät tummilta värisävyn vaihdellessa pihkankeltaisesta harmahtavaan. Lisäksi hampaat saattavat lohkeilla ja kulua epätavallisen helposti. Lohkeiluun liittyy harvoin kipua, koska hampaiden ydinontelo on täytynyt epänormaalista hammasluusta. Hampaiden kehityshäiriö voi olla myös hyvin lievä.

Hampaiden alilukuisuus on myös tavallisempaa kuin muilla. Yksi tai useampi pysyvä hammas puuttuu lähes 20%:lta Ol:ta sairastavista. Erilaiset purentavirheet ovat myös tavallisia. Yleisimpiä niistä ovat ristipurennat ja avopurennat, joita voi esiintyä sekä etuhammasalueella että takahampaiden seudussa. Ristipurentojen pääasiallisena syynä on leukaluiden mataluus, jolloin alaleuka kiertyy poikkeuksellisen eteen. Avopurennat näyttävät puolestaan johtuvan siitä, ettei matalien hammaskaarien välissä ole kielelle riittävästi tilaa. Hampaiden reikiintymistä ei Ol:ta sairastavilla esiinny normaalia enempää.

### **1.2.6 Muita oireita**

Ol:ssa nivelsiteet saattavat olla löysiä, mistä seuraa nivelten taipuvuutta, yliliikkuvuutta, jopa helposti sijoiltaan menoa. Jotkut saavat mustelmia pienimmistäkin kolhuista, ja tämä taipumus säilyy osalla läpi elämän. Nivus- ja muut tyrät ovat mahdollisia. Nämä oireet, kuten murtuma-alttiuskin, johtuvat kollageenin heikoudesta. Lisäksi kirjallisuudessa on raportoitu Ol-sairauden lisäoireina joskus normaalia korkeampaa ruumiinlämpöä ja tihentynyttä hengitystä. Myös sydämen syke saattaa olla tihentynyt, ja harvinaisempina yksittäisinä tapauksina on todettu sydänlappävikoja ja aortan, elimistön päävaltimon, laajenemista. Runsas hikoileminen on niin ikään taudille tavallista. Sen synty ja syy on täysin epäselvää. On mahdollista, että aivoista lähtevä ytimenjatkos tai aivorunko joutuvat mutkalle tai puristuksiin. Ilmiöstä käytetään nimitystä basilaarinen impressio.



Se johtuu kallon painumisesta alaspäin tai ylimpien niskanikamien siirtymisestä ylöspäin. Basilaarinen impressio voi olla täysin oireeton tai aiheuttaa yksilöllisesti vaihtelevia oireita.

Väsymys eräänä arjen sujumista hankaloittavana oireena on monelle liiankin tuttua, vaikka tieteellisesti yhä tutkimatonta. Vuonna 1996 Alankomaissa järjestetyssä kuudennessa kansainvälisessä Ol-konferenssissa Ol:ta sairastavat nimesivät yksimielisesti väsymyksen tärkeimmäksi tarkempaa lääketieteellistä selvitystä vaativaksi aiheeksi.

Erilaisia kipuja puolestaan on pidetty niin itsestään selvästi Ol:hin kuuluvina, että vasta viime aikoina ne on hyväksytty tähän sairauteen kuuluvina omina itsenäisinä oireinaan. Kipu olikin yhtenä teemana Ranskassa vuonna 2002 pidetyssä kahdeksannessa kansainvälisessä Ol-konferenssissa. Siinä yhteydessä todettiin, että kahdeksan kymmenestä Ol:ta sairastavasta pottee jotain kroonisen kivun muotoa ja kipu oireena on yleisempää kuin esim. kuulovamma tai hampaiston hauraus.



*Ol:ssa pituus vaihtelee*

### **1.3 Vaikeusasteiden mukainen luokitus**

Viime vuosisadan alussa Looser jaotteli osteogenesis imperfectan congenitaa ja tarda-muotoihin murtumien alkamisajankohdan ja vaikeusasteen perusteella. Jos lapsella ilmeni murtumia heti synnytyksessä tai pian sen jälkeen, sairaus luokiteltiin Ol-congenitaksi.

Ol-tarda taas oli diagnoosi silloin, kun murtumat ilmenivät leikki-iässä. Ensimmäinen oli Ol:n vaikeampi ja jälkimmäinen lievempi muoto. Nykyään Looserin luokituksesta on jo luovuttu, vaikka vanhemman polven uudemmissakin lääkärintodistuksissa se saattaa kulkea mukana.

Tarkkoja tieteellisiä tutkimuksia Ol-sairaudesta on tehty vasta 1970-luvulta lähtien. Australialainen David Sillence työtovereineen luokitteli vuonna 1979 Ol:n neljään tyyppiin oireiden, löydösten sekä röntgentutkimusten ja periytymistavan perusteella. Ol-tutkimuksen myötä tyyppejä on tullut lisää, mutta Sillencen ryhmittely on edelleen luokitusten perustana.

### ***OI-tyyppi IA ja IB***

- kaikkein yleisin tyyppi
  - murtuma-alttius lievästä vaikeaan; ilmenee usein vasta leikki-iässä
  - vähäiset luuston epämuodostumat
  - normaali tai lievästi alentunut pituuskasvu
  - siniset silmänvalkuaiset
  - kuulon heikkous
  - normaalit hampaat tyypissä IA ja hauraat tyypissä IB
  - periytyy vallitsevasti
- 

### ***OI-tyyppi II***

- hyvin vaikea murtuma-alttius
  - johtaa kuolemaan joko ennen syntymää tai hyvin pian sen jälkeen
  - periytyy vallitsevasti tai peittyvästi
- 

### ***OI-tyyppi III***

- vaihteleva, usein vaikea murtuma-alttius; ilmenee yleensä jo imeväisenä
  - luuston epämuodostumia
  - selkeä lyhytkasvuisuus
  - sinertävät tai normaalit silmänvalkuaiset
  - joskus kuulon heikkous
  - hampaiston hauraus mahdollista
  - joko vallitseva tai peittyvä perinnöllisyys
- 

### ***OI-tyyppi IVA ja IVB***

- murtuma-alttius lievästä keskivaikeaan
  - luustossa epämuodostumia
  - usein lyhytkasvuisuus
  - normaalit silmänvalkuaiset
  - joskus kuulon heikkous
  - normaalit hampaat tyypissä IV A ja hauraat hampaat tyypissä IVB
  - periytyy vallitsevasti
- 

### ***OI-tyyppi V***

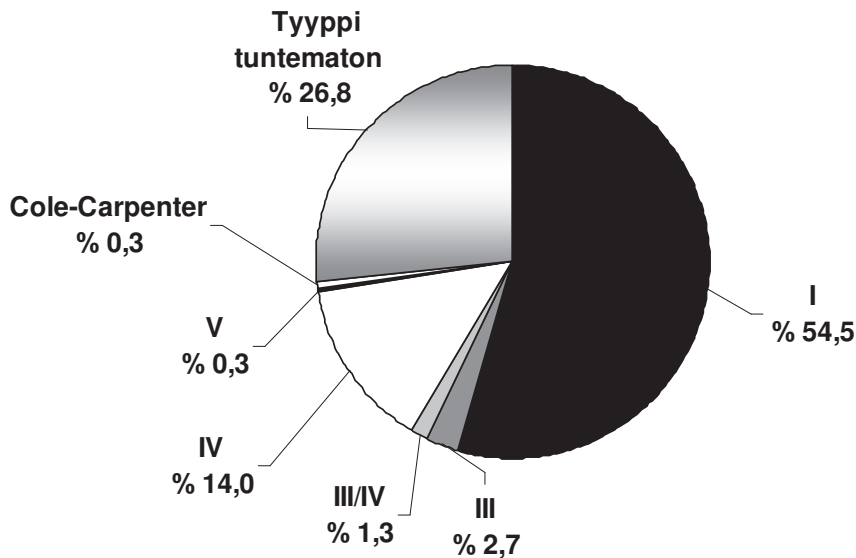
- hyperplastinen callus-taipumus eli luunmurtuman yhteydessä syntyvä uudisluunmuodostus on voimakkaan korostunut aiheuttaen luun paksuuntumisen
  - murtuma-alttius keskivaikeasta vaikeaan
  - kyynärvarren kiertoliikkeet rajoittuneita
  - löysät nivelsiteet
  - periytyy peittyvästi
- 

### ***OI-tyyppi VI***

- murtuma-alttius keskivaikeasta vaikeaan
- selkänikamien kokoonpainuminen tyypillistä
- normaalit tai hieman sinertävät silmänvalkuaiset
- normaalit hampaat
- periytyvyys ei selvillä

Edellä oleva luokitus eri OI-tyypeistä on laadittu tätä opasta varten käyttäen apuna vuonna 2001 Duodecim-lehdessä ilmestynyttä Kaitila, Kuurila, Kallion OI-artikkelia sekä kahdeksannen kansainvälisen OI-kokouksen luokitusta vuodelta 2002.

Luokituksessa kuvattujen OI-tyyppien lisäksi löytyy kirjallisuudesta tällä hetkellä mainintoja ainakin peittyvästi periytyvästä Cole-Carpenter-OI-tyypistä sekä valitsevasti periytyvistä Bruck-OI-tyypistä, North American OI:sta ja Osteoporosis-pseudoglioma syndromesta. Korva-, nenä-, ja kurkkutautien erikoislääkäri Kaija Kuurilan vuonna 2003 ilmestyneen väitöskirjan mukaan Suomessa yli puolet OI:ta sairastavista kuuluu luokkaan I ja kuudesosa luokkaan IV. Tutkimuksessa oli mukana 299 henkilöä.



*OI-tyyppien jakaantuminen Suomessa (Kuorila 2003)*

OI-tyypityksellä on merkitystä hoitotarpeen arvioimisessa ja perinnöllisyyden selvittämisessä, mutta sen merkitystä ei pidä yliarvioida. Yksittäisen OI:ta sairastavan tyypitys on usein vaikeaa, ja uuden tutkimuksen myötä tyyppi saattaa muuttua elämän varrella.

## 2. TUTKIMUS, HOITO JA KUNTOUTUS

Vaikka OI-sairauden aiheuttamat kollageenin virheellinen rakenne tai vähentyminen osataan nykyisin tutkia, ei tiedetä miten ne voitaisiin korjata, joten sairautta ei voida parantaa. Asianmukaisen hoidon ja kuntoutuksen avulla liikuntavammojen syntyä voidaan kuitenkin ehkäistä ja vähentää. Tärkeimmät hoitokeinot ovat murtumien määrän minimoiminen ja murtumien huolellinen hoito sekä mahdol-

lisimman hyvän lihaskunnon saavuttaminen ja ylläpitäminen. Paras hoitotulos saavutetaan intensiivisellä tiimityöskentelyllä, johon kuuluu Ol-perheen lisäksi lastenlääkäri, ortopedi, perinnöllisyyslääkäri, fysioterapeutti, kuntoutus-ohjaaja ja sosiaalityöntekijä sekä tarvittaessa myös korva- ja hammaslääkäri.

## **2.1 Murtumien ehkäisy ja hoito**

Ol-aikuisen liikuntavamma on usein perua kasvuiästä, sillä murtumien seurauksena on alaraajoihin voinut tulla virheasentoja ja nivelten liikerajoituksia sekä mahdollisia pituuseroja. Jos murtumiin jää kulmavirheitä, on taipunut luu erittäin altis uusiin murtumiin. Tästä voi syntyä murtumakierre, jonka seurauksena koko liikunnallinen tila romahtaa, ja aikaisemmin itsenäisesti liikkunut lapsi voi joutua pyörätuoliin. Siksi lapsuuden aikaisten murtumien hoito ja kuntoutus ovat äärimmäisen tärkeitä aikuisiän liikkumisongelmien minimoimiseksi. Tavoitteena on saavuttaa mahdollisimman itsenäinen liikkumistapa oman liikuntarajoitteen tai -vamman puitteissa.

Parasta tietenkin olisi, jos murtumien synty voitaisiin ennaltaehkäistä. Ol-sairauden peruspiirteiden vuoksi siinä kuitenkin hyvin harvoin, jos koskaan, kokonaan onnistutaan. Murtumien määrä on hyvin yksilöllinen. Murtumia hoidetaan sidoksilla, kipseillä ja ydinnauloilla jälkikuntoutusta unohtamatta ja niitä ehkäistään käyttämällä sopivia apuvälineitä sekä oikeaa nosto- ja avustustekniikkaa.

### **2.1.1 Kipsit ja ydinnaulat**

Kipsihoitojen yhteydessä pyritään mahdollisimman lyhyisiin kipsausaikoihin ja varhaiseen varaamiseen. Usein koko kipsiä ei edes tarvita. Perinteisten kipsien lisäksi voidaan käyttää kevytkipsejä, lastoja tai sidoksia. Murtumaa hoidettaessa on muistettava pitää yllä muun luuston ja lihaksiston hyvää kuntoa sekä huolehtia murtuneen raajan vapaina olevien nivelten toiminnasta. Paranemisen tapahduttua on kuntoutus raajan lihasvoimien palauttamiseksi ehdottoman välttämätöntä.

Kylkiluumurtumien kohdalla on painopiste hengityksen helpottamisessa mm. keuhkotulehdusten estämiseksi. Hengitystä voidaan helpottaa asentohoidolla ja kipulääkkeillä.

Usein on viisasta käyttää uutta murtumaa hyväksi ja tehdä sen hoidon yhteydessä käyristyneen luun kirurginen oikaisu ja ydinnaulaus, mahdollisesti symmetrisesti molemmiin puoliin, pyrkien näin katkaisemaan murtumakierre. Ydinnaulauksessa putkiluun sisään pujotetaan metallinaula sen jälkeen, kun käyristynyt luun varsi-osa on oikaistu tekemällä luukalvon alainen luun katkaisu useammalta tasolta. Ol:n kirurgisiin hoitoihin ovat perehtyneet erityisesti HYKS:in Lasten ja nuorten sairaala sekä TAYS:in Lastenkliniikka ja Invalidisäätiön sairaala Orton.

## 2.1.2 Apuvälineet

Sopivien apuvälineiden avulla pyritään minimoimaan murtumia aiheuttavia riskitekijöitä. Joku saattaa esimerkiksi liikkua kotiloissa ilman apuvälineitä, mutta tarvitsee kyynärsauvoja tai keppiä ulkosalla turvallisuuden takia. Etenkin talvisaikaan monet käyttävät samasta syystä pyörätuolia ulkona liikkuttaessaan. Murtuman sattuessa nämä apuvälineet toimivat perinteisemmässä mielessä liikumisen edesauttajina.

Hyvä patja jakaa painon tasaisesti ja tukee selkärangan asentoa. Joillekin riittää alustaksi tarpeeksi paksu superlon-patja, mutta markkinoilla on tarjolla useita hyviä ratkaisuja, joiden tarve ja hyöty arvioidaan aina yksilöllisesti. Mahdollisimman hyvän ryhdin saavuttamiseksi ja säilyttämiseksi huomiota on kiinnitettävä myös istuinten selkätukien sopivuuteen.

Hyödyllinen apuväline kävelyn aktivoimiseen on rollaattori, joita on sekä työnnettäviä (kts. kappaleen 2.6 kuva) että perässä vedettäviä. Yksilölliset alaraajatuet ja eri kävelytelineet edesauttavat seisomisen ja kävelyn aktivoitumista. Hyviä liikkumisvälineitä, joiden turvallisuuteen on kiinnitetty huomiota, ovat lapsille kolmipyörät, joihin on tarvittaessa saatavana lantiotuki, sekä tavalliset polkupyörät, joihin asennetaan teleskooppipyörät.



*Perässä vedettävä rollaattori, "dallari".*

Pyörätuolin suositeltavat ominaisuudet ovat sopivan pituinen ja ylös vaakatasoon säädettävä jalkaosa kipsikausien varalle sekä tukeva ja ala-asentoon säädettävä selkänoja. Pyörätuolin tulee olla herkkäliikkeinen, kevyt ja mieluummin ilmarenkailla varustettu tärinän vähentämiseksi. Sopivan pyörätuolin hankkimiseen kannattaa todella paneutua ja kokeilla useita erilaisia malleja, sillä markkinoilla on joitakin liian kevytrakenteisiä tuoleja, joissa ketteryys ja keveys on vienyt voiton OI-vammaisille tärkeästä turvallisuudesta. Käsikäyttöisen eli manuaalisen tuolin lisäksi vaikeavammaiset tarvitsevat sähköpyörätuolia, ja nykyaikana on olemassa erilaisia skoottereita ja maastomönkijöitä, joilla nuoret pääsevät liikkumaan ja osallistumaan itsenäisesti.

## 2.1.3 Oikea nosto- ja avustustekniikka

Murtumia voidaan ehkäistä myös oikealla nostelulla ja käsittelyllä. Sekä OI-lasta että avustamista tarvitsevaa aikuista tulee aina nostaa siten, että nostamisesta syntyvä paine kohdistuu mahdollisimman laajalle alueelle vartalossa. Kaikenlaista

nykimistä ja kiskomista tulee ehdottomasti välttää. Monelle Ol-vammaiselle nostamiseen sopii parhaiten tapa, jota käytetään sairaaloissa potilaiden siirtämiseen eli nostamassa on monta avustajaa. Apuna voidaan käyttää tarpeeksi vahvaa lakanaa tms. Eräs hyvä tapa nostaa on se, millä morsian kannetaan kynnyksen yli. Satunnaisen avustajan on tärkeintä nostamisessa ja siirtämisessä kuunnella tarkasti Ol-vammaisen antamia ohjeita ja seurata niitä. Jos lapsi on vielä niin pieni, ettei osaa ilmaista itseään, on kuunneltava lapsen vanhempien neuvoja.

## 2.2 Liikunnan ja fysioterapian merkitys

Liikunnan ja fysioterapian on kuljettava käsi kädessä murtumien ehkäisemisen kanssa. Kollageenin rakennevirheestä huolimatta Ol-sairaudessa luusto ja lihaskisto vahvistuvat liikunnan myötä aivan kuten terveellä ihmisellä. Luuston säännöllinen kuormittaminen liikkumalla ja liikunnalla auttaa luun rakenteen lujana pitämisessä ja ehkäisee osteoporoosia. Myös mahdollisimman varhain aloitetusta lihaskuntoutuksesta ja allasterapiasta on kiistatonta hyötyä. Uinnin tulee olla säännöllistä, mieluiten 3-4 kertaa viikossa tapahtuvaa. Ol-vammaisten on mahdollista kohottaa kuntoaan uinnin avulla siten, että harjoittelee uimista kuten urheilua, ja antaa sykkeen nousta ajoittain 120-130 lyöntiin minuutissa. Jos kuitenkin potee tai epäilee potevansa Ol-lisäoireena sydänvaivoja, tulee ennen harjoitteluun ryhtymistä keskustella lääkärin kanssa. Vesijumppa ja uiminen ovat tehokasta ja turvallista kuntoilua, jotka sopivat myös vaikeimpia Ol-muotoja sairastaville ja ovat lisäksi kivuttomin tapa hoitaa murtumien ja leikkausten jälkiti-  
loja.



*Kati kuntoilee*

Fysioterapian tavoitteet ja toimintamuodot laaditaan mittatilaustyönä kutakin varten. Terapiassa panostetaan etenkin lapsuuteen ja varhaisnuoruuteen. Tarkoituksena on löytää jokaiselle sopivin tapa liikkua ja selviytyä mahdollisimman itsenäisesti jokapäiväisissä toimissaan sekä ylläpitää peruskuntoa läpi elämän.



## 2.3 Lääkehoito

Vuonna 1996 Hollannissa järjestetyssä kuudennessa kansainvälisessä OI-konferenssissa kuultiin ensi kerran, että osteoporoosiin kehitetyistä bisfosfonaateista on apua myös OI:ssa. Bisfosfonaatit lisäävät luumassaa ja mahdollisesti vähentävät murtuma-alttiutta sekä kipua. Lääkettä on olemassa tabletteina sekä suonensisäisinä valmisteina.

Suomessa OI-lasten ja -nuorten bisfosfonaattihoito on keskitetty lähinnä HYKS:in Lasten ja nuorten sairaalaan. OI-aikuisille keskitettyä hoitoa ei ole. Jotkut OI-aikuiset käyttävät tablettilääkitystä hoitavan lääkärinsä valvonnassa. Pieni osa HUS-kuntayhtymän alueella asuvista aikuisista saa suonensisäistä hoitoa HYKS:in endokrinologian osastolla.

Kalsitoniini, kauppanimeltään Miacalsic nasal, auttaa joidenkin OI:ta sairastavien omien subjektiivisten kokemusten mukaan nikamakivuissa ja hiusmurtumissa. Tämä lääke on OI -aikuisten suppeassa käytössä, ja se on myös alunperin kehitetty osteoporoosiin. Jokaiselle OI-lapselle, -nuorelle ja -aikuiselle on luonnollisesti tehtävä huolellinen lääkekartoitus asianmukaisten kipulääkkeiden tarpeesta kussakin elämäntilanteessa.

## 2.4 Kuulonhuolto

Kuulo on syytä mitata kymmenvuotiaana ja tämän jälkeen noin kolmen vuoden välein, vaikka pitäisi itseään normaalikuuloisena. Mikäli esim. terveyskeskuksessa mitatun kuulontutkimuksen perusteella epäillään kuulovammaa, on syytä hakeutua sairaalaan korvalääkärin vastaanotolle tarkempia tutkimuksia varten. Kuulolaitteen ja muiden apuvälineiden lisäksi voidaan tällöin myös arvioida, olisiko kuulovamma autettavissa välikorvaleikkauksilla. Leikkaukset suorittaa kokenut korvakirurgi yliopistosairaalassa.

## 2.5 Hammashoito

Hammashoito tapahtuu yleensä omassa terveyskeskuksessa tai yksityishammaslääkärillä, jolloin Kela korvaa hoitokuluja saman verran kuin muillekin. Jos potilaalla on vakava OI:hin liittyvä hampaiden kehityshäiriö, hän saa lähetteen omaan keskussairaalaan suusairauksien poliklinikalle hampaiden tarkempaa tutkimusta ja hoitoa varten. Näin menetellään myös, jos vaikeaa OI:ta sairastavalla on esimerkiksi hankalasti poistettavia hampaita.

Tärkeää on hampaiden ja purennan kehittymisen seuraaminen lapsuusaikana. Tällöin voidaan ajoissa diagnosoida mahdollinen hampaiden kehityshäiriö, hampaiden alilukaisuus ja purentavirheiden kehittyminen. Asiaan perehtynyt hammaslääkäri tutkii hampaat ja purennan, selvittää röntgenkuvien avulla hampaan



rakennetta ja leukojen ja kallon kasvutapaa sekä antaa tarvittaessa ohjeita omassa kotikunnassa tapahtuvaa hammashoitoa varten. Ol:hin liittyviä hampaisto-ongelmia tutkitaan aktiivisesti Helsingin yliopiston hammaslääketieteen laitoksella.

Oikomiskojein on mahdollista sekä korjata hampaiden virheasentoja että ohjata leukaluiden kasvua, mikä on Ol-lapsen kohdalla merkittävä asia. Hoidossa noudatetaan varovaisuutta, ja hoitotavat poikkeavat jonkin verran tavallisesta oikomishoidosta. Hampaiston arvion yhteydessä voidaan myös selvittää, onko tutkittavalla kallonpohjan painuma eli basilaarinen impressio. Jos kallon tutkimuksessa havaitaan niskan seudussa anatomisia poikkeavuuksia, pään äärimmäistä taakse taivuttamista on vältettävä. Tästä on aina muistettava mainita hoitavalle lääkärille.

Nykyään on monia keinoja hoitaa kehityshäiriöisiä hampaita sekä korvata puuttuvia. Erilaisin kruunuin ja paikkausmenetelmin voidaan parantaa sekä hampaiden toimintaa että niiden ulkonäköä. Ol-potilas hyötyy pitkäjänteisestä hampaiston seurannasta ja hoidon suunnittelusta, johon osallistuvat tarvittaessa eri alojen erikoishammaslääkärit.

## 2.6 Perinnöllisyyden selvittäminen

Osteogenesis imperfecta periytyy yleensä vallitsevasti, joskin myös peittyvä perinnöllisyys on mahdollista. Sukupuolella ei ole Ol-sairauden periytymisen kannalta merkitystä. Vallitsevassa muodossa Ol:ta sairastavalle syntyy yhtä suurella todennäköisyydellä joko Ol-lapsia, joilla on taudin aiheuttaja perimässään, tai terveitä lapsia, jotka eivät myöskään kannu sairautta. Vallitseva muoto siirtyy siis sukupolvelta toiselle 50% todennäköisyydellä.



*Eri ikäisiä Ol-ihmisiä*

Usein täysin terveet vanhemmat voivat kuitenkin saada Ol-lapsen. Tällöin on kysymys vanhemman perimässä, joko muna- tai siittiösolussa, tapahtuneesta uudesta mutaatiosta. Mikäli lapsen Ol johtuu uudesta mutaatiosta, hänen vanhemmillaan ei ole riskiä saada toista Ol-lasta. Lapsella itsellään on kuitenkin 50% riski saada aikanaan Ol-lapsi.

Jos kuitenkin Ol-mutaatio on tapahtunut jo hedelmöityneessä ja jakautuneessa munasolussa, lapsi itse on terve, mutta hänellä on sekä normaaleja että Ol-mutaatiota kan-

tavia soluja. Tämä aiheuttaa sen, että hänellä on 1...3% luokkaa oleva todennäköisyys saada Ol-lapsi. Ilmiötä kutsutaan mosaikismiksi. Ol-sairautta voidaan joissakin tapauksissa selvittää etukäteen sikiödiagnostiikalla.

Peittyvä periytymistapa merkitsee sitä, että Ol-lapsen molemmat terveet vanhemmat kantavat sairauden aiheuttamaa perintötekijämutaatiota. Siinä tilanteessa heillä on 25% todennäköisyys saada Ol:ta sairastava lapsi. Tilastollisesti katsottuna kolme perheen neljästä lapsesta olisivat siten terveitä. Peittyvää Ol:ta sairastava saa itse aikanaan yleensä joko terveitä lapsia tai terveitä kantajia, ellei hänen kumppanillaan ole Ol-mutaatiota.

Koska nykyisin on mahdollista selvittää Ol:n periytymistapa, on suositeltavaa, että Ol-perheet hakeutuvat perinnöllisyysneuvontaan jo ryhtyessään suunnittelemaan perheen lisäystä, ettei heille syntyisi erheellistä käsitystä todellisista riskeistä. Perinnöllisyys selvityksiä tekevät ja neuvontaa antavat yliopistollisten keskussairaaloiden perinnöllisyyslääketieteelliset laitokset sekä Väestöliiton perinnöllisyyspoliklinikka. Lähetteen näihin yksiköihin saa terveyskeskuksista tai keskussairaaloista.

### 3. LAPSI JA PERHE

Suomessa syntyy vuosittain keskimäärin kolme osteogenesis imperfectaa sairastavaa lasta. Jokainen syntynyt lapsi on aina oma ainutkertainen yksilönsä, jolla on paikkansa ja tehtävänsä perheessä sekä ympärillä olevassa yhteisössä. Mahdollisuudet tulee vain etsiä, eikä vanhempien pidä missään nimessä jäädä syrjästäkatsojiksi. Mahdollisuuksien tunnistamiseksi ja avaamiseksi tarvitaan perheen omien ponnistelujen lisäksi lähipiirin tukea sekä luonnollisesti yhteiskunnan palveluja.

Ol ei estä hyvää ja täysipainoista elämää - ainakaan tilastollisessa mielessä. Suomen Osteogenesis Imperfecta -yhdistys ry:n (Ol-yhdistys) vuonna 2003 jäsenilleen tekemän Elämänkaariselvityksen mukaan Ol-vammaiset osavat käyttää työmarkkinoilla monipuolisesti hyväkseen sekä käsiään että älyään. Tämä yhdistelmä mahdollistaa työelämässä toimimisen fyysisistä vajavuuksista huolimatta monenlaisissa ammateissa. Selvityksestä ilmeni myös Ol-vammaisen koulutustason olevan muuta väestöä selvästi korkeampaa.



*Castor, Laura, Beyla ja Oskari perhekurssilla kesällä 2007*

### 3.1 Kokonaistilanne kartoitettava heti

Elämäнкаari-selvityksen mukaan OI todettiin heti syntymän jälkeen vain kolmasosalla sitä sairastavista. Kyselyyn vastanneiden keskimääräinen diagnosointi tapahtui vasta vähän alle 10-vuotiaana. Ikä vaikuttaa varsin korkealta, mutta kertoo siitä, että monen OI-lapsen elämä alkaa täysin normaalisti. Lapsen sairaus selviää vanhemmille usein vasta silloin, kun murtumia alkaa tavalla tai toisella ilmetä. Kuitenkin mitä varhaisemmin ja mitä kokonaisvaltaisemmin OI-lapsen diagnoosi kyetään tekemään, sitä paremmin kyetään minimoimaan myöhemmällä iällä eteen tulevia liikkumisongelmia.

Diagnoosin varmistuttua on tärkeää, että lapsen ja koko perheen kokonaistilanne kartoitetaan OI-sairauden tuntevassa yksikössä. Lapselle tulee laatia yksilöllinen kuntoutussuunnitelma. Suunnitelmaan tulee kirjata lääketieteellinen tilanearvio ja lähiajan hoito- ja palvelusuunnitelma sekä pääpiirteet kuntoutustarpeesta. Kuntoutussuunnitelmaa tehdessä ja toteutettaessa on muistettava, että OI-lapsen kuntoutusprosessi käsittää sekä fyysisen että psyykkisen puolen. Molemmat alueet ovat yhtä tärkeitä.

#### 3.1.1 Kuntoutus osana lapsen päivää

Fysioterapeutit ja toimintaterapeutit tekevät yleensä kotikäyntejä ja suunnittelevat tarvittavia apuvälineitä yhdessä vanhempien kanssa.

Seuraavassa joitakin käyttökelpoisia välineitä OI-lapsen kuntoutukseen.



*Castor ison pallon päällä*

- Terapiapallon avulla monet OI-lapset kokevat ensimmäisen pystyasennon. Sen päällä voi myös pelkästään maata vatsallaan, sillä pallo rentouttaa, vahvistaa ja venyttää lapsen selkälihaksia.
- Terapiamatolla voi jumpata muun muassa lantilihaksia ja vaikkapa vaihtaa vaipan tarvitsematta pelätä lapsen putoamista.
- Tasapainoharjoittelua voi kätevästi harjoitella pyöreän rullan avulla jumpparin tai vanhempien kanssa.
- Ensiaskeltuolilla lapsi voi vahvistaa jalkoja, harjoitella vauhdinhurmaa ja pystyasentoa.
- Rollaattorin avulla lapsi pystyy harjoittelemaan seisomista, pystyasentoa ja kävelemistä. Edellä mainittuja harjoituksia varten tarvitaan lapsen jalan mukaan tuetut kengät.

- Vesi elementtinä on Ol-lapsen kuntoutuksessa kaikkein tärkeintä ja turvalisinta sekä kunnon kohotuksessa ja ylläpidossa että murtumien jälkitilojen hoidossa.
- Keuhkoja voi vahvistaa puhaltamalla höyhentä vaikkapa koko perheen yhteisenä leikkinä keittiön pöydän ääressä.

## 3.2 Apua arkeen

Ol:n kanssa eläminen ja kasvaminen tuntuu monesti jatkuvalta taistelulta, kuten minkä tahansa muun geneettisen sairauden kanssa. Jotta lapsen ja perheen elämästä tulisi helpompaa ja mahdollisimman täysipainoista, kannattaa käyttää hyväkseen seuraavia käytännössä jo hyviksi koettuja neuvoja.

Arkea helpottavia vihjeitä vanhemmille:

- Hyväksyäkää lapsenne Ol vamma, joka on otettava vakavasti huomioon heti, kun se on diagnosoitu. Vaikka tilanne aluksi tuntuu lähes ylittämättömältä, elämä helpottuu, kun sairauden mahdollisuudet ja rajat on löydetty ja niiden mukaan on opittu elämään.
- Ottakaa selvää mahdollisimman varhain ja mahdollisimman tyhjentävästi Ol:hin liittyvistä näkökohdista ja oireista. Muistakaa, että kaikkia Ol:n oireita ei suinkaan esiinny jokaisen kohdalla. Lisäksi oireet ja niiden ilmenemismuodot muuttuvat usein elämänkaaren varrella, Esimerkiksi murtumien määrä yleensä aina vähenee murrosikään tultaessa.
- Ottakaa selvää lapsellenne ja itsellenne kuuluvista sosiaalipalveluista. Hakekaa etuuksia heti kun ne ovat ajankohtaisia.
- Älkää syyttäkö itseänne, saatika ketään muita. Vaalikaa ystävyyssuhteitanne ja pyytäkää apua perheenjäseniltä, sukulaisilta ja ystäviltä. Älkää käpertykö kotiin.
- Tehkää arkea helpottavia päätöksiä hankkimalla asianmukaisia apuvälineitä kotiin ja kuntoutukseen. Muuttakaa tarvittaessa yksikerroksiseen asuntoon. Esteetön koti ympäristöineen ja tarpeellisine muutostöineen edesauttaa lapsen omatoimisuutta huomattavasti.
- Ottakaa ehdottomasti yhteyttä Ol-yhdistykseen ja toisiin Ol-perheisiin, sillä he ymmärtävät perheenne tilanteen. Vertaistuki on korvaamattoman arvokasta sekä lapsellenne, että koko perheelle.

### 3.2.1 Murtumaherkän lapsen käsittely

Vanhemmilla on luonnostaan kova tarve pitää lastaan sylissä ja hyvänä. Mutta kuinka se on mahdollista, kun käsi tai jalka voi murtua? Kuinka imetän, kun lasta ei voi pitää normaalisti sylissä?

Varsinkin jos on kyseessä vaikea-asteinen Ol-lapsi, on erittäin tärkeää antaa vanhemmille opastusta ja ohjausta lapsen oikeasta käsittelystä. Vaikka lasta hoitavasta yksiköstä saattaa saada ohjeita, parhaimmat ja yksityiskohtaisim-

mat neuvot saa ilman muuta perheiltä, joilla on OI-lapsi. Tukiperheitä löytyy OI-yhdistyksestä ja Invalidiliiton tukiperherekisteristä.

Seuraavassa joitakin myös käytännön kautta löytyneitä neuvoja.



*Sylissä OI-lasta kannetaan turvallisesti esimerkiksi näin.*

- Sylissä OI-lasta kannetaan laajoin käsin ja usein paras kantoasento on lapsen kasvot menosuuntaan. Kantajan toinen kämmen on lapsen pepun ja reisien alla ja toinen käsi tuke-  
massa lapsen rintaa lapsen käsivarren alla  
siten, että lapsen kädet voivat liikkua vapaasti  
(katso kuva).
- Vaippojen pitää olla pieniä ja mahdollisimman  
kapeita, etteivät reidet väännä. Kietaisupaita  
on helpompi pukea päälle kuin tavallinen.  
Paidoista kannattaa leikata joskus hihan sau-  
mat auki ja nepparoida ne. Siten välttyy käsien  
hihoihin pujottamisilta ja mahdollisesti siinä  
yhteydessä syntyviltä murtumilta. Samoin voi  
menetellä potkuhousujen suhteen.
- Vaikea-asteisimpia lapsia on helpointa kantaa  
tyynyllä ja nukuttaa ilmatäytteisellä Roho-  
patjalla
- Pitämällä lasta vatsallaan voidaan estää rinta-  
kehän vääntymistä.
- Pään luut ovat myös monilla OI-lapsilla  
normaalia pehmeämmät ja takaraivo litistyy  
herkästi. Litistymistä voi kotikonstein estää kai-  
vertamalla paksuun vaahtokumipatjaan kolon  
ja laittamalla kolon päälle hengittävän ja jous-  
tavan kankaan tyynyliinaksi. Takaraivon

painumista voi estää myös laittamalla silkistä tehdyn tyynyliinan lapsen pään  
alle; silkki luistaa hyvin lapsen käännellessä päätä.

- OI-lapsen opetellessa istumista selän taakse voi laittaa tyynyn mahdollista  
kaatumista varten. Pään voi suojata esimerkiksi kevyellä superlon-kypärällä.
- Kodin teräviin lattialistojen kulmiin kannattaa asentaa "listojen pyöristäjät".  
Myös pesutilojen turvallisuuteen pitää kiinnittää huomiota, että välttyään liu-  
kastumisilta.

### **3.2.2 Yhteiskunnan tukimuodot**

Yhteiskunta tukee monilla eri tavoin sekä perhettä, jossa lapsella on hoitoa ja kuntoutusta vaativa sairaus tai vamma että aikuista vammaista henkilöä. Kaikille lapsiperheille kuuluvien tukimuotojen lisäksi perheillä on mahdollisuus hakea tukea tilanteisiin, jotka aiheutuvat lapsen sairaudesta tai vammasta. Kelan alle 16-vuotiaan vammaistuki (entinen lapsen hoitotuki) ja kuntoutuslainsäädäntö,



kunnan sosiaalitoimen vammaispalvelulaki, opetustoimen koululait ja terveydenhuollon lainsäädäntö, vakuutuslainsäädäntö. Lapsen pitkäaikaiseen sairauteen tai vammaan liittyviä lakisääteisiä tukimuotoja on niin runsaasti, että tämän oppaan tila ei ole riittävä.

Ajantasaista tietoa sosiaaliturvasta ja muista palveluista löytyy kaiken ikäisille Invalidiliiton kotisivuilta osoitteesta [www.invalidiliitto.fi](http://www.invalidiliitto.fi) kirjoittamalla sanat ”pieni sosiaaliopas”.

### **3.3 Päivähoito sosiaalista**

Nykyisin suurin osa Ol-lapsista on ennen kouluikää päivähoidossa kodin ulkopuolella. Tämä on erittäin suositeltavaa, jotta Ol-lapselle muodostuu sosiaalisia kontakteja jo ennen kouluikää. Myös lasten vanhemmille työelämään palaaminen on jaksamisen ja koko perhe-elämän kannalta usein paras vaihtoehto.

Koska kyseessä on harvinainen sairaus, päivähoidon henkilökunta ja ryhmän muut lapset tarvitsevat paljon tietoa Ol-sairaudesta. Päivähoitopaikka tulee aina tarkistaa etukäteen ja tehdä se yhdessä päiväkotihenkilöstön kanssa mahdollisimman turvallisesti. On tarkistettava, että tilat sopivat huonosti kävelevälle ja hauraalle lapselle. Hoitajien kanssa tulee keskustella etukäteen selväksi, mitä tulee tehdä mahdollisen murtuman sattuessa.

Monet Ol-lapset tarvitsevat päivähoidossa oman henkilökohtaisen avustajan. Avustajan rooli on usein aluksi hyvin tärkeä, mutta vähitellen avustajan on syytä vetäytyä syrjemmälle ja antaa lapselle tilaa itsenäistymiseen. Kaikkein tärkein viesti päivähoitoryhmälle on se, että Ol-lasta ei tarvitse pelätä. Häneen voi koskea, kunhan ottaa kiinni rauhallisesti. Tärkeää on todeta myös se, että mahdollinen murtuma ei ole kenenkään syy.

### **3.4 Koulu integroi yhteiskuntaan**

Ol-lapset käyvät tänä päivänä poikkeuksetta normaalia koulua. Normaali koulu on lapsen elämässä luonnollinen jatko kodin ulkopuoliselle päivähoidolle ja tärkeä vaihe yhteiskuntaan integroitumiseksi. Mitään oppimisvaikeuksia Ol:hin ei liity, pikemminkin päinvastoin, kuten käy ilmi myös Ol-yhdistyksen Elämänkaariselvityksestä.

Samoin kuin päivähoidossa myös koulussa saatetaan tarvita muutoksia ennen lapsen sinne menoa. Tarvittavat muutokset on syytä suunnitella hyvissä ajoin etukäteen. Tämä edellyttää vanhempien yhteydenottoa ao. kouluun. Vanhempien on syytä miettiä tarkoin, onko lähikoulu kokonaisuuden kannalta aina paras vaihtoehto.

Koulun alkaessa vanhempien on syytä informoida koko koulun opettajakuntaa Ol-sairaudesta ja sen mukanaan tuomista rajoituksista. Kouluikään mennessä

vanhemmilla on yleensä paras käsitys lapsen Ol-sairauden asettamista rajoituksista, joten he ovat yleisesti lapsensa parhaat puolestapuhujat. Tarvittaessa asiantuntemusta ja tietoa löytyy Ol-yhdistyksestä, asiantuntijalääkäreiltä tai toisilta Ol-perheiltä.

Monessa tapauksessa henkilökohtaisen kouluavustajan käyttö on tarpeellista. Ol-yhdistyksen kyselyn mukaan neljäsosa käyttää kouluavustajaa. Avustajan tarvetta ja roolia kannattaa miettiä aina tarkoin, sillä itsenäistymisen kannalta mahdollisimman suuri omatoimisuus auttaa aina parhaiten eteenpäin.

### 3.5 Sopeutumisvalmennuksesta avaimia arkeen

Sopeutumisvalmennuksen avulla voi pohtia omaa tai lapsensa vammaisuutta ja lisätä valmiuksia elämänhallintaan. Valmennuksen tavoitteena on mm. kohentaa fyysistä toimintakykyä ja vuorovaikutustaitoja sekä auttaa arkipäivän jäsentämisessä ja elämän sisällön suunnittelussa.



*Huovutusta sopeutumisvalmennuskurssilla  
Lahdessa elokuussa 2007*

Toiminta on moninaista: ryhmämuotoista, yksilöllistä, perhe-, vamma- tai sairausryhmäkohtaista, sekä tietyille ikäryhmille suunnattua. Lapset ovat yksilöllisessä sopeutumisvalmennuksessa pääasiassa yhdessä vanhempiensa kanssa. Perhekurssi kestää noin viikon ja mukana on 5-7 perhettä. Nuorille on omia eripituisia kursseja. Muroksikaisille ja sitä lähestyville onkin erittäin tärkeää oppia olemaan itsekseen ilman perhettä. Sopeutumisvalmennuskurssi tarjoaa tähän hyvät edellytykset turvallisine ympäristöineen.

## 4. NUOREN KASVU

Nuoruus on aika, jolloin jokainen joutuu löytämään itsensä ja oman paikkansa maailmassa. Vammaiselle nuorelle tämä on tavallista vaikeampaa, sillä hän joutuu normaalin kasvun ohella tulemaan sinuiksi myös oman erilaisuutensa ja vammansa kanssa. Tässä prosessissa vammainen on usein hyvin yksin, sillä terveille ystäville vammaisuuden aiheuttamat ongelmat ovat vieraita. Oman itsen hyväksymistä voi lisäksi vaikeuttaa nuoruusikään kuuluva mukautumisen tarve.



## 4.1 Sosiaaliset suhteet

Vaikka sosiaaliset suhteet voivat aiheuttaa vammaiselle nuorelle aivan erityisiä paineita, on niiden hankkiminen ja ylläpitäminen ensiarvoisen tärkeää, sillä muilta saatu sosiaalinen hyväksyntä on ihmisen omanarvontunnon keskeisiä rakennuselementtejä. Vapaaehtoinen eristäytyminen oman ikäryhmän ulkopuolelle voi johtaa epärealistisen ja kielteisen minäkuvan muodostumiseen, mikä aiheuttaa entisestään pahenevaa syrjäytymistä.

Vaikka vamman aiheuttamiin rajoitteisiin on syytä suhtautua realistisesti jokaisessa ikäkaudessa, yletömsään varovaisuuteenkaan ei ole syytä. Nuoruudessa tapahtuva itenäistyminen ja kodista irtautuminen kuuluvat yhtä lailla Ol-vammaisen nuoren kuin hänen ikätovereidenakin elämään. Vanhempien voi olla vaikea hyväksyä sitä, että suojeltu oma lapsi haluaakin yhtäkkiä lähteä pois kodin turvallisesta piiristä. Heidän on kuitenkin ymmärrettävä, että omaa lasta voi tässä tilanteessa auttaa parhaiten tukemalla hänen pyrkimyksiään ja uskomalla hänen kykyynsä selviytyä. Vanhempien arastelu voi johtaa itsenäistymisprosessin pitkittymiseen, jos nuori itse ei osaa tai uskalla kyseenalaistaa vanhempien ehkä perusteettomiakin pelkoja. Omasta elämästä kiinni ottaminen myöhemmin on vuosi vuodelta yhä vaikeampaa, eikä menetettyä aikaa saa koskaan takaisin.



*Elisabet ja Majja esitelmöimässä  
Norjasssa syksyllä 2007*

## 4.2 Itsenäistyminen

Itsenäistyvän nuoren elämä vaatii lapsuusajasta poikkeavia käytännön järjestelyjä. Pois kotoa muuttava nuori voi saada asuntoonsa asunnonmuutostöitä asunnossa toimimisen mahdollistamiseksi. Lisäksi hän voi saada käyttöönsä henkilökohtaisen avustajan kotiaskareiden hoitoon ja kodin ulkopuolella asioimiseen. Avustajan täytyy olla käytettävissä myös sosiaalisissa riennoissa.

Ajokortin hankinta, heti kun se lain puolesta on mahdollista, avaa Ol-nuorelle aivan uusia mahdollisuuksia.



*Erikoisvarusteltu auto*

Useimmat Ol-vammaiset kykenevät ajamaan sopivilla apuvälineillä varustettua autoa. Kuljetuspalveluja on kuitenkin oltava saatavissa siinä laajuudessa kuin on oman auton käytön ohella tarpeen.

### **4.3 Katse tulevaisuuteen**

Nuoruuteen kuuluu myös oman tulevaisuuden rakentaminen. Suunnitelmallisuus ja tavoitteellisuus opiskelussa ja ammatinvalinnassa tukevat myöhempiä elämänvaiheita. Nyky-yhteiskunta mahdollistaa vaikeastikin vammaisten ihmisten opiskelun ja työnteon, joten vammaisuus ei enää automaattisesti ole syy jättäytyä suosiolla työkyvyttömyyseläkkeelle koulun jälkeen. Itse asiassa Ol-nuoren on syytä panostaa erityisen paljon opintoihinsa, sillä koulutuksella on vammaisen ihmisen kohdalla suuri vaikutus tulevaisuudennäkymiin. Koulun jälkeinen opiskelemaan lähteminen on myös sopiva vaihe kotiloista irtautumiseen.

Olosuhteet oppilaitoksessa ja opiskelupaikkakunnalla on syytä selvittää hyvissä ajoin. Vammainen nuori tarvitsee ennen kaikkea rohkeutta olla oma itsensä ja uskallusta löytää oma reittinsä elämässä. Nuoruudessa otetaan vastuu omasta elämästä, eivätkä Ol-nuoret ole poikkeus.

## **5. TASAVERTAISENA AIKUISENA**

Ol-aikuisten elämän merkittävimmät asiat ovat samoja kuin muidenkin ihmisten: elämänkumppanin löytäminen, oman kodin ja perheen perustaminen, työssäkäynti, harrastukset jne. Tärkeää on yhteiskunnan yleisten palveluiden soveltaminen kaikille ihmisille. Yleisiä palveluita täydentävät vammaisille henkilöille tarjotut erityispalvelut ja tukitoimet. Näiden saaminen ja käyttäminen edellyttää vammaiselta aktiivisuutta ja riittäviä tietoja.

### **5.1 Jokapäiväinen selviytyminen**

Läpi elämän jatkuvasta murtuma-alttiudesta johtuen avuntarve vaihtelee. Jopa vuodenaika ja sää vaikuttavat siihen. Talvi lisää automaattisesti paitsi murtuma-vaaraa myös avun ja palvelujen tarvetta. Vamman vaikeus ja murtumatiheys vaikuttavat myös asumiseen. Esteetön asunto ympäristöineen on toimiva silloinkin, kun Ol on hankalimmillaan.

Lyhytkasvuisuus Ol:n lisäoireena kuormittaa niin fyysisesti kuin psyykkisestikin. Väestön keskimääräisen pituuden lisääntyä kaikki standardit ovat sananmukaisesti lyhytkasvuisten ulottumattomissa, joten erityisratkaisuihin on jatkuvasti turvauduttava olkoon kyse sitten vaatetuksesta, kaapin tai vaikkapa ovenkahvan paikasta. Psyykkisellä puolella pieni koko aiheuttaa helposti, että aikuiseen suhtaudutaan kuin lapseen, eikä pituutta ihannoivassa maailmassa ole helppoa olla erinäköinen.

### **5.1.1 Liikkuminen**

Hauraat luut ja julkiset kulkuneuvot ovat yhdistelmä, joka ei yksinkertaisesti pitemmän päälle toimi. Tungos, kynnykset ja korokkeet lisäävät murtumariskiä tuntuvasti, ja etenkin talvisaikaan käsi tai jalka voi mennä poikki jo matkalla bus-sipysäkille.

Murtuma on aina uhka omatoimisuudelle, joten Ol vammainen ei voi toimia vain senhetkisen liikuntavamman asettamissa rajoissa. Käytännössä läpi elämän kestävä murtuma alttius tekee Ol-vammaisesta liikuntarajoitteisemman kuin mitä ulkopuolisille näkyvä toimintakyky paljastaa.

Ol-vammaisten kohdalla tarvitaan kuljetuspalveluja paitsi liikkumiseen paikasta toiseen, myös lisävammojen syntymisen ehkäisyyn ja toimintakyvyn säilyttämiseen. Parhaiten kuljetuspulmat ratkeavat joko omalla autolla tai taksilla. Monissa kunnissa toteutetaan vammaispalvelulain mukaisia kuljetuspalveluja nk. kimppakyyteinä. Ol-vammaisen kohdalla kimppakyyti lisää aina murtuman syntymisen vaaraa ja venyneet odotusajat sekä aikaisempaa pidempään autossa istuminen kyytien yhdistelystä johtuen muodostuvat hyvin ahdistaviksi heille, joilla on Ol:n lisäoireena voimakas väsymys, kivut ja/tai huimaus. Ol on sairaus, jossa tutun ja luotettavan taksinkuljettajan merkitystä ei voi liioitella.

### **5.1.2 Työ**

Ol-yhdistyksen tekemässä Elämänkaari-selvityksessä tiedusteltiin myös työelämään osallistumisesta. Kyselyyn vastanneista työkäisistä 18-65-vuotiaista oli opiskelijoita 18%. Työelämässä mukana oli puolestaan kaksi viidesosaa eli 41%. Heistä vajaat 27% teki kokopäivätyötä, runsaat 7 % oli osapäivätyöissä ja noin 7% toimi yrittäjinä. Eläkkeellä oli 37% ja eläkkeelle siirtymässä runsas prosentti.

Ammattien kirjo oli varsin suuri. Vastaajien joukosta löytyi sairaanhoitajaa, lastentarhanopettajaa, mainospiirtäjää, rakennusmaalaria, karjakkoa, elektroniikka-asentajaa, diakonia, hortonomia, ohjelmoijaa, kirjanpitäjää, kääntäjää, juristia, lääkäriä, kauppatieteilijää, opettajaa ja tutkijaa.

## **5.2 Aikuisten keskeisiä ongelmia**

### **5.2.1 Hoidon keskittäminen**

Suomessa on hyvä ja keskitetty lääketieteellinen hoito Ol-lapsille, mutta aikuisten kirurginen ja etenkin varmoissa käsissä oleva kokonaisnäkemykseen perustuva hoito ja seuranta kaipaavat yhä edelleen keskittämistä ja täsmentämistä. Asuinpaikka näyttää usein menevän hoidon laadun ja tarpeen edelle, maksusitoumuksia ei kirjoiteta sairaudesta eniten perillä oleviin yksikköihin. Jopa pitkiä

hoitosuhteita on katkennut oman osoitteen muuttumisen tai sairaalapiirissä tehtyjen muutosten vuoksi. Yksi tärkeimmistä tulevaisuuden haasteista on saada Ol-aikuisten hoito samalle tasolle kuin se on lasten ja nuorten kohdalla.

### 5.2.2 Kuntoutuksen saatavuus



*Kunnon kohotusta Ol-aikuisten kuntokurssilla keväällä 2004*

Jokaiselle Ol:ta sairastavalle tulee järjestää kuntoutusta siinä määrin ja laajuudessa kuin se on lääketieteellisesti perusteltua sairauden hoidon ja liikuntavammaisuuden ehkäisemisen kannalta, sillä kuntoutus on eräs harvoista Ol-sairausten hoitomuodoista. Nykyään monet jäävät täysin vaille kuntoutuspalveluja, koska he virheellisesti näyttävät liian terveiltä ja toimintakykyisiltä. Vuosien myötä heidän selkänikamansa alkavat kuitenkin entisestään luhistua, rintakehänsä tynnyröityä ja heille alkaa tulla erilaisia luu- ja nivelkipuja. Voimakas väsy-

mys ja kipu voivat olla hyväkuntoisiltakin näyttävien kumppaneita läpi elämän. Asianmukaisesti toteutetulla kuntoutuksella voidaan heidän elämänlaatuansa kuitenkin kohentaa merkittävästi. Sitä paitsi ajoissa annettu kuntoutus maksaa itse itsensä työkyvyn ja omatoimisuuden säilymisen muodossa.

### 5.2.3 Ikääntyminen ja Ol

Kuten kaikki keski-ikäiset, myös Ol-vammaiset joutuvat käymään läpi keski-ikäisen kriisit vaihdevuosineen ja viidenkymppien villityksineen. Myöhemmin ovat vuorossa vielä vanhuuden vaivat kolotuksineen. Ol-sairaus vaikuttaa tietenkin tähän elämänvaiheeseen. Täsmällisen tutkimustiedon puuttuessa voi vain arvailla mikä merkitys sairauden psyykkisellä kuormittavuudella on ollut elämänkaaren varrella. Ikääntymisen myötä kivut ja pelot saattavat nousta enemmän pintaan kuin nuorena. Ongelmista on kuitenkin lupa puhua, eikä avun hakeminen ole mitenkään häpeällistä. Ihmisellä on oikeus hyvään elämään vaikka hän on iäkäs tai vammainen - ja jos hän on iäkäs sekä vammainen.

Osteogenesis imperfecta on niin harvinainen, että toiseen samaan ryhmään kuuluvaan ja samaan aikaan ikääntymisen kanssa kamppailevaan ei jokapäiväisessä elämässä välttämättä edes törmää, joten järjestötoiminta ja vertaistuki ovat parasta itsehoitoa, josta hyötyy itse ja voi olla toisillekin hyödyksi.

## 6. JÄRJESTÖTOIMINTA

Suomen Osteogenesis Imperfecta -yhdistys ry (OI-yhdistys) perustettiin vuonna 1979 erään OI:ta sairastavan pojan äidin toimesta. Pirkko Tallgren toimikin yhdistyksen ensimmäisenä puheenjohtajana. OI-yhdistyksessä on jäseniä noin 300, joista reilulla puolella on itsellään OI ja loput ovat läheisiä tai muita asiasta kiinnostuneita, kuten lääkäreitä. Yhdistyksen tärkein tehtävä on OI:sta tiedottaminen ja sen tunnetuksi tekeminen sekä vertaistuen antaminen. Yhdistys julkaisee kaksi kertaa vuodessa ilmestyvää Hauraat Luut -lehteä ja järjestää vuosittain kevät- ja syyskokouksen sekä sopeutumisvalmennus- ja kuntoutuskursseja. Suomen Osteogenesis Imperfecta -yhdistys ry toimii täysin vapaaehtoistyön pohjalta.



*Hallituksen kokous vuodelta 2007*

### 6.1 Suuri pienen apuna

Invalidiliitto ja Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskuksen Harvinaiset-yksikkö ovat OI-yhdistykselle tärkeitä yhteistyökumppaneita. Invalidiliitossa toimi vuosina 1993-1994 OI-työryhmä. Työskentelyn tuloksena syntyi ensimmäinen OI-opas, jonka painatuksesta ja jakelusta liitto huolehti. Invalidiliitto järjesti tuolloin myös suuren OI-seminaarin. Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskuksen Harvinaiset-yksikkö toimii OI:ta sairastavien resurssikeskuksena ja on avainasemassa sekä sopeutumisvalmennuskurssien toteuttajana että linkkinä muihin harvinaisiin vammaisyhdistyksiin ja verkostoihin. Lahden kuntoutuskeskuksessa on järjestetty OI-yhdistyksen jäsenille tukihenkilökoulutusta ja resurssikeskuksen toimintaan kuuluvia pienryhmätapaamisia.

### 6.2 Tiedottamisen tärkeys

Vain harvoilla terveydenhuollon ammattilaisilla on omaa kokemusta OI-vammaisten hoidosta. Tietoa tarvitsevat myös sosiaalityöntekijät, kotipalveluhenkilöstö sekä Kelan työntekijät. Esimerkiksi hoito- ja vammaistukia määriteltäessä pitää ottaa huomioon tarve ennaltaehkäistä sairauden pahenemisen palveluiden ollessa riittämättömiä.

Tehokas tiedottaminen on erittäin tärkeää. Mitä paremmin OI:n mahdollisuudet ja rajat ovat paitsi vammaisten itsensä myös auttajien ja päättäjien tiedossa, sitä suuremmalla todennäköisyydellä löytyy yhteinen sävel ja onnellisempi elämä.

Osteogenesis imperfecta -opas on pienin muutoksin päivitetty OI-yhdistyksen vuonna 2004 toimittamasta Osteogenesis imperfecta - OI tuntematon vamma -oppaasta.

Helsingissä keväällä 2008  
Suomen Osteogenesis Imperfecta -yhdistys ry



## 7. LÄHDELUETTELO

Tämä opas on päivitetty aja tasalle Invalidiliiton vuonna 1995 julkaiseman ja 2004 päivitetyn Pirkko Pesosen toimittaman OI-oppaan ” Osteogenesis Imperfecta, tuntematon vamma – synnynnäistä luustohaurautta sairastavien lasten ja aikuis-ten elämästä” pohjalta.

### **Opasta ovat olleet tekemässä seuraavat henkilöt**

#### **OI-asiantuntijoita**

Kaitila Ilkka, dosentti/HYKS, perinnöllisyyslääketieteen poliklinikka  
Kuronen Soile, lääkintävoimistelija/HYKS, Lasten ja nuorten sairaala  
Kuurila Kaija, korva-, nenä- ja kurkkutautien erikoislääkäri/Vaasan keskus-sairaala

Merikanto Juhani, ortopedi, ylilääkäri/TAYS, Lasten kirurgian osasto  
Rönkkö Riitta, kuntoutusohjaaja/HYKS, Lasten ja nuorten sairaala  
Waltimo-Sirén Janna, oikojahammaslääkäri/Helsingin yliopisto  
Willamo Patrick, fysioterapeutti/HYKS, Lasten ja nuorten sairaala

#### **OI-yhdistyksen jäsenistä**

Justander Pirkko, hallituksen varajäsen  
Karanka Jouko, yhdistyksen varapuheenjohtaja  
Lanne Kirsi, hallituksen jäsen, sihteeri vuosina 1991-2006  
Nevalainen Eero, hallituksen jäsen  
Ranta Minna, Hauraat Luut -lehden päätoimittaja  
Rohkimainen Satu, yhdistyksen puheenjohtaja  
Tsupari Pekka, hallituksen jäsen  
Wink Kati, yhdistyksen puheenjohtaja 2000-2006



## **Oppaan kuvat**

Karanka Jouko

Lanne Kirsi

Tsupari Pekka

Wallinheimo Jenni-Juulia

Wallinheimo Miisa

Willamo Patrick

## **Kirjallisuutta**

Kaitila Ilkka, Kuurila Kaija, Kallio Pentti

Osteogenesis imperfecta - synnynnäinen luustonhauraus

Duodecim 2001; 1 7: 2195-202

Kuurila Kaija

HEARING LOSS, BALANCE PROBLEMS AND MOLECULAR DEFENTS  
IN OSTEOGENESIS IMPERFECTA - A Nationwide study in Finland

Turun yliopisto 2003

Kuurila Kaija et al

Vestibular dysfunction in adults patients with osteogenesis imperfecta

Am J Med Genet 2003;120A: 350-358

## **Www-sivuja**

[www.oifinland.org](http://www.oifinland.org)

[www.oife.org](http://www.oife.org)

[www.oi-norden.net](http://www.oi-norden.net)

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

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

[illegible]

[illegible]

## HARVINAISET OPPAAT

- Erbin pareesi, 2003
- Rustohiushypoplasia, 2003
- Marfan-oireyhtymä, 2004
- Dysmelia, 2007
- Osteogenesis imperfecta, 2008



Lisätietoja Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskuksen  
kurseista saat Internet-osoitteesta  
[www.invalidiliitto.fi /laku](http://www.invalidiliitto.fi/laku)

tai puhelimitse (03) 812 811

Edellä mainitusta Internet-osoitteesta tai puhelinnumerosta  
voit tilata myös kurssiesitteen.



Harvinaiset-yksikkö, Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskus  
Launeenkatu 10, 15100 Lahti, p. (03) 812 811, fax (03) 7830 250  
[lahden.kuntoutuskeskus@invalidiliitto.fi](mailto:lahden.kuntoutuskeskus@invalidiliitto.fi), [www.invalidiliitto.fi/laku](http://www.invalidiliitto.fi/laku)