



Neurofibromatoosi tyyppi 1 (NF1)

Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö

Invalidiliiton julkaisu O.52., 2012
ISBN 978-952-5548-47-1
ISSN 1457-1471
Painopaikka: Vammaspaino 2012

Neurofibromatoosi tyyppi 1 (NF1)

SISÄLLYSLUETTELO

1. MIKÄ ON NEUROFIBROMATOOSI 1 (NF1)?	6
2. MISTÄ NF1 JOHTUU JA KUINKA YLEINEN SE ON?.....	6
3. MITEN NF1 ILMENEE?.....	7
4. NEUROFIBROMATOOSIPOTILAAN HOITO JA SEURANTA.....	18
5. PERIITYVYYS.....	19
6. NEUROFIBROMATOOSI 1 ERI IKÄKAUSINA.....	24
7. TULEVAISUUS.....	26
8. VERTAISTUKI.....	26
9. VALMENNUSKURSSIT JA TEEMATAPAAMISET	27
10. SUOMEN NEUROFIBROMATOOSIYHDISTYS RY	27
11. NF1 JA YHTEISKUNNAN TUKIMUODOT	29
12. HARVINAISUUDEN HAASTEET – VÄLIINPUOTOAJAT	35
13. INVALIDILIITON HARVINAISET-YKSIKKÖ	36
14. INVALIDILIITTO RY.....	37
15. LINKKIVINKIT	37
16. SANASTO.....	38
17. LÄHDEVIITTEET JA KIRJALLISUUS.....	39

LUKIJALLE

Tämä opasvihkonen on kirjoitettu Sinulle, jolla on todettu neurofibromatoosi. Opas on tarkoitettu myös kaikille niille, joiden läheisille on tehty neurofibromatoosidiagnoosi. Toivomme oppaasta olevan hyötyä myös terveydenhuollon henkilökunnalle ja päiväkotien sekä koulujen henkilökunnalle, jotka tarvitsevat lisää tietoa neurofibromatoosista.

Kovin monet eivät ennestään tiedä tästä sairaudesta, vaikka Suomessa on noin 1500 ihmistä, joilla on NF1. Kuten useimmissa Euroopan maissa, Suomessakin toimii aktiivinen potilasjärjestö, valtakunnallinen Suomen Neurofibromatoosiyhdistys ry, jonka aloitteesta tämä opas on laadittu.

Neurofibromatoosiin liittyy monia erilaisia oireita, jotka vaihtelevat henkilöstä toiseen. Jokaisella, jolla on NF1, on oma tarinansa sairautensa kanssa. Joillakin NF1 on niin lievä, että he eivät koe sitä sairaudeksi, kun taas toisilla moninaiset ongelmat täyttävät suuren osan elämää. Tässä opasvihkosessa on pyritty kertomaan kaikista NF1:een mahdollisesti liittyvistä asioista, vaikka näitä kaikkia oireita ei jokaisella NF1-henkilöllä olekaan.

Tämä opas kuuluu Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön Harvinaiset-opassarjaan. Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö haluaa kiittää yhteistyöstä Suomen Neurofibromatoosiyhdistystä sekä asiantuntijaryhmää, johon kuuluivat ihotautien erikoislääkäri Sirkku Peltonen, perinnöllisyyslääkäri Minna Pöyhönen, sosiaalityöntekijä Marjatta Sipponen ja professori Juha Peltonen.

Lahdessa tammikuussa 2012

Ihotautien erikoislääkäri Sirkku Peltonen
Perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri Minna Pöyhönen
Sosiaalityöntekijä Marjatta Sipponen
Professori Juha Peltonen
Kaisu ja Esko Kandelin, Suomen Neurofibromatoosiyhdistys ry
Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö

1. Mikä on neurofibromatoosi 1 (NF1)?

Vaikealta kuulostava nimi sisältää sanat neuro (=hermo) ja fibrooma (=sidekudoskasvain), jotka kuvaavat neurofibromatoosissa esiintyviä hyvänlaatuisia ihokasvaimia eli neurofibroomia. Näissä on sekä hermon että sidekudoksen osia. Neurofibromatoosista tunnetaan eri muotoja, mutta ylivoimaisesti yleisin on neurofibromatoosityyppi 1 eli NF1. Sitä on aikaisemmin kutsuttu von Recklinghausenin taudiksi sen ensimmäiseksi kuvanneen patologin mukaan, ja osa lukijoista on ehkä aikanaan saanut tämän diagnoosin. NF1 ja NF2 ovat eri sairauksia ja niiden oireet ovat erilaisia. NF2 on kymmenen kertaa harvinaisempi kuin NF1. Tässä oppaassa keskitytään kuvaamaan NF1:tä ja siihen liittyviä oireita ja löydöksiä, sekä taudin periytyvyyttä. NF1:lle on tyypillistä, että sen aiheuttama taudinkuva vaihtelee huomattavasti. Osalle potilaista siitä ei ole juuri mitään terveyden ongelmia, mutta suurelle osalle sairaus aiheuttaa ulkonäköhaittaa. Oppimisvaikeudet ja kivut ovat myös yleisiä ongelmia.

2. Mistä neurofibromatoosi johtuu ja kuinka yleinen se on?

NF1 on perinnölliseksi taudiksi yleinen ja sen esiintyvyydeksi on arvioitu 1/3000. NF1 on vallitsevasti periytyvä sairaus (kts. kappale NF1 ja periytyvyys). Jokainen ihminen on perinyt molemmilta vanhemmiltaan yhden neurofibromatoosigeenin. Jos joko isältä tai äidiltä perityssä NF1- geenissä on virhe, lapsella on neurofibromatoosi. Noin puolet potilaista on perinyt NF1-geenin mutaation jommalta kummalta vanhemmaltaan. Kuitenkin noin puolessa tapauksista kummallakaan vanhemmalla ei ole neurofibromatoosisairautta, jolloin kyseisen henkilön jommankumman vanhemman NF1-geenissä on syntynyt uusi mutaatio sukusolujen kehittyessä. Tällainen uutena saatu NF1-tauti periytyy seuraaville sukupolville samalla tavalla kuin niillä, jotka ovat sen perineet vanhemmaltaan. NF1-tautia aiheuttavan geenin mutaatioita on kuvattu useita satoja erilaisia. NF1 on yhtä yleinen miehillä ja naisilla ja sitä esiintyy yhtä yleisenä kaikkialla maapallolla.

NF1 aiheutuu erään elimistön kasvaimia ehkäisevän geenin (tuumorisuppressori-geeni) poikkeavuudesta. NF1 geeni on hyvin suuri ja se tuottaa neurofibromiini kasvurajoitevalkuaista. Neurofibromiinin kaikkia tehtäviä soluissa ei tunneta. Neurofibromiinin tunnetuin tehtävä liittyy Ras-signaalintien säätelyyn, mutta arvellaan että neurofibromiinilla on monia muitakin tehtäviä. Pleksiformisissa neurofibroomissa on todettu mutaatioita myös muissa kuin NF1-geenissä, joten voidaan olettaa, että NF1-geenin toiminnan menetys on yksi tekijä solun muuttu-

essa normaalista kasvun säätelystä piittaamattomaksi kasvainsoluksi.

NF1-geeni on suuri ja siinä tapahtuu paljon uusia mutaatioita. Useimmissa NF1-perheissä on oma mutaationsa. Nykyisin geenivirhe voidaan laboratoriotutkimuksissa selvittää lähes jokaisen NF1-henkilön kohdalla. Valtaosa geenivirheistä, noin 90 %, sijaitsee NF1-geenin sisällä. Pienessä osassa, noin 10 %:ssa, NF1-taudin aiheuttaa koko NF1-geenin häviämä eli deleetio. NF1 periytyy vallitsevasti eli dominantisti, kts. periytyvyys.

Taudin vaikeusaste vaihtelee henkilöstä toiseen samankin perheen sisällä. Osalla tauti on lievä, mutta noin viidesosalla potilaista kyseessä on vaikea tauti hankaline kasvaimineen. Osalla heistä, joilla on vaikea NF1-tauti, on geenitutkimuksessa todettavissa koko NF1-geenin häviämä eli deleetio. Taudin vaikeusasteen ennustaminen yksittäisen potilaan kohdalla ei yleensä ole mahdollista ja näin ollen kaikille NF1-potilaille on tarpeen harvakseltaan tapahtuva lääkärin seuranta.

3. Miten NF1 ilmenee?

NF1:n diagnostiset kriteerit täyttyvät, mikäli yksilöllä on kaksi tai useampi seuraavista kohtien (1–8) löydöksistä

1. ≥ 6 ihon café-au-lait (maitokahvi) -läiskää, jotka ovat halkaisijaltaan ennen murrosikää yli 5 mm ja murrosiän jälkeen yli 15 mm
2. ≥ 2 neurofibroosia tai yksikin pleksiforminen neurofibroosia
3. kesakkoisuus kainalo- ja nivusalueella
4. näköhermon glioomakasvain
5. ≥ 2 Lischin nodulusta (iiriksen pienet hamartoomakasvaimet)
6. tietty luustomuutos kuten sfenoidaaliluun ("silmäkuopan takaseinä") puutos tai pitkien luiden pintakerrosten oheneminen, johon saattavat liittyä pseudartoosi ("luutumaton murtuman jälkitila eli valenivel")
7. 1. asteen sukulaisella (vanhempi, sisar tai lapsi) on em. kriteerit täyttävä NF1.
8. osoitettu NF1-geenin mutaatio

Iho

Maitokahviläiskät (cafe au lait)

Ensimmäisenä merkinä NF1:stä huomataan lapsen iholle ilmestyvät vaaleanruskeat läiskät, joita kutsutaan niiden värin mukaan myös maitokahviläiskiksi. Läiskiä on joskus näkyvissä jo vastasyntyneellä, mutta tavallisesti ne ovat tulleet esiin 1-vuotispäivään mennessä. On tavallista, että vanhemmat kiinnittävät huomiota lapsen läiskiiin, mutta neuvolassa niitä ei aina tunnista neurofibromatoosin oireeksi. Henkilöllä, jolla on NF1, maitokahviläiskiä on vähintään kuusi kappaletta.



Maitokahvilaikkuja



Maitokahvilaikkuja

Ne ovat tarkkarajaisia, eivätkä kohoa ihon pinnalta. Kooltaan maitokahviläiskät vaihtelevat 5 millimetristä 20-30 senttimetriin. Maitokahviläiskiä on eniten vartalolla, jonkin verran raajoissa, mutta kasvoilla ne ovat harvinaisia. Maitokahviläiskät itsessään ovat täysin vaarattomia eli ne eivät muutu esim. ihosyöväksi, ja vanhemmalla iällä osa laikuista usein häviää. Yksittäinen maitokahviläiskä, "syntymämerkki" on yleinen. Sellainen on ainakin joka kymmenennellä terveellä ihmisellä, eikä se silloin liity neurofibromatoosiin.

Kesakot

Toinen ihon ruskeaan väriin eli pigmentaatioon liittyvä muutos on kainaloiden, nivusten ja/tai rintojen alueen kesakoisuus, jota esiintyy noin kolmella neljästä, joilla on NF1. Taivealueiden kesakot ilmaantuvat kouluikään mennessä. Osalla kesakoita esiintyy laajalti vartalolla ja ihonväri voi olla kauttaaltaan ruskehtava.



Kesakoita kainalossa

Ihon neurofibroomat

Neurofibroomia ei ole yleensä iholla syntymästä lähtien vaan niitä alkaa ilmaantua murrosiässä. Ihon neurofibroomia onkin lähes poikkeuksetta kaikilla aikuisilla, joilla on NF1. Niiden lukumäärä saattaa vaihdella huomattavasti, muutamasta yksittäisestä jopa tuhansiin. Yksittäiset neurofibroomat ovat tavallisia väestössä, eivätkä ne välttämättä liity NF1-tautiin. Ihon neurofibroomat kasvavat läpimitaltaan muutamasta millimetristä noin kahteen tai kolmeen senttimetriin. Ne ovat aina



Neurofibroomia



Neurofibroomia



Maitokahvilaikkuja ja neurofibroomia

hyvänlaatuisia, eivätkä siis koskaan muutu syöväksi tai muutenkaan vaarallisiksi. Neurofibroomat koostuvat hermon tukikudoksen soluista, joita ovat Schwannin solut, perineuriaalisolut ja muut sidekudossolut.

Eri solutyypin lisäksi neurofibroomissa on sidekudosta, pääasiassa kollageenia, mikä tekee neurofibroomista kiinteitä. Ihon neurofibroomat ovat joko varrellisia tai näkyvät ihon pinnalla puolipallomaisina kohoumina. Joskus ihon sisällä oleva neurofibrooma näyttää violetinpunaiselta läiskältä ja muistuttaa mustelmaa. Yksittäiset neurofibroomat voivat olla arkoja ja joillakin ne kutisevat. Neurofibroomia ei tarvitse poistaa, koska ne ovat vaarattomia. Jos jostakin neurofibroomasta kuitenkin on haittaa, kuten kipua, kutinaa tai ulkonäköhaittaa, sen voi poistaa kirurgisesti tai ihotautilääkärin käytössä olevalla hiilidioksidilaserlaitteella.

Vaikka neurofibroomia esiintyy yleensä pääasiassa iholla, niitä voi olla missä tahansa hermoihin liittyen, myös syvemmissä hermorungoissa ja selkäydinkana-

vassa. Suurin osa syvemmistä kasvaimista on oireettomia, mutta esimerkiksi ahtaassa luisessa kanavassa sijaitessaan ne voivat hermoa painaessaan aiheuttaa särkyä tai tunto- ja toimintahäiriöitä. Näitä syvemmällä sijaitsevia neurofibroomia voidaan oireiden perusteella etsiä esimerkiksi magneettikuvauksen avulla, mutta oireettomalta potilaalta niitä ei yleensä haeta.

Silmät

Lähes kaikilla NF1-aikuisilla on silmien värikalvoilla eli iirikissä ruskeita hyvin pieniä hyvänlaatuisia kyhmyjä eli Lischin noduluksia eli liriksen hamartoomia. Näitä alkaa ilmestyä alakouluikään mennessä. Lischin nodulukset ovat yhtä vaarattomia kuin maitokahviläiskät tai kesakot, mutta ne



liriksessä Lischin noduluksia

ovat hyvä diagnostinen apu NF1-tautia epäiltäessä. Lischin nodulukset voi erottaa tavallisista iiriksen pigmenteistä vain silmälääkärin mikroskoopilla, ja siksi NF1-taudin diagnoosivaiheessa potilas voidaan lähettää silmälääkärin tutkittavaksi.

Kasvaimet

Pleksiforminen neurofibrooma

Pleksiformisia (=punosta muistuttava) neurofibroomia esiintyy noin kolmasosalla NF1-potilaista. Nykyisin ajatellaan, että pleksiforminen neurofibrooma on synnynnäinen kasvain. Se voi alkaa kasvamaan lapsuusiässä tullen näkyviin vasta parin ensimmäisen elinvuoden aikana. Jos lapsella ei leikki-ikäisenä ole pleksiformista neurofibroomaa, on epätodennäköistä, että sellainen enää myöhemmin ilmestyisi.

Pienimmät pleksiformiset neurofibroomat ovat kämmenten ja jalkapohjien tai pakarän pehmeitä, epätarkkarajaisia kohoumia, joista ei ole minikäänlaista haittaa. Suuremmat pleksiformiset neurofibroomat kasvavat isompaa hermorunkoa pitkin ja kasvainkudosta voi olla esim. koko säären tai alaraajan alueella. Tavallista on myös vyötärön seudussa näkyvä pul-



Pleksiforminen neurofibrooma kämmenessä

listuma. Kasvoilla pleksiforminen neurofibrooma on yleisin otsan ja yläluomen alueella. Jos leikki-ikäisen kasvot, raajat ja vartalon ääriviivat ovat symmetriset, siis molemmat puolet ovat samanlaiset, pleksiformista neurofibroomaa ei lähdetä etsimään. Jos huomataan eroa kehon puoliskojen välillä, tältä alueelta tulisi herkästi ottaa magneettikuva.

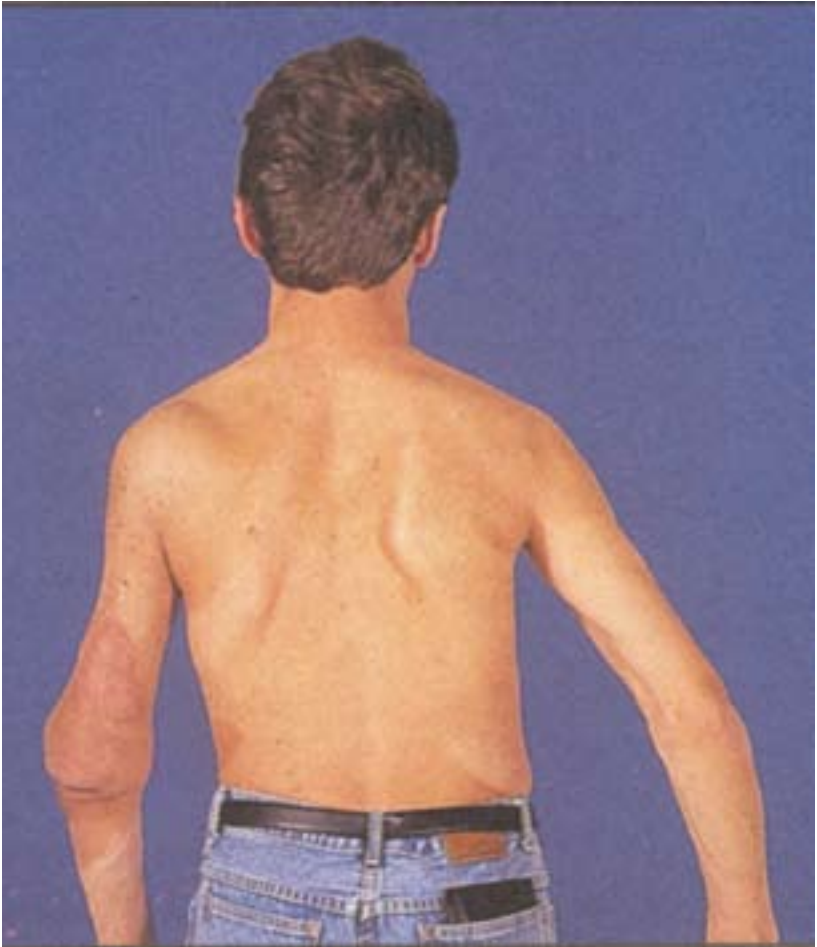
Miten pleksiformista neurofibroomaa hoidetaan?

Pleksiformiset neurofibroomat ovat hyvänlaatuisia kasvaimia. Ne kasvavat isompia hermoja pitkin ja ulottuvat viereisiin kudoksiin kuten lihaksiin,

rasvakudokseen ja ihoon ilman tarkkaa rajaa. Pleksiformista neurofibroomaa ei näistä syistä voida - eikä edes yritetä - kokonaan poistaa leikkamalla. Jos kasvain aiheuttaa kipua tai siitä on selkeää ulkonäköhaittaa, sitä voidaan yrittää leikkaamalla pienentää. Joskus pleksiforminen neurofibrooma kasvaa helminauhamaisesti hermoa pitkin, ja aiheuttaa kipua. Näiden kasvainten leikkaus on erityisen vaativaa, koska leikkauksessa hermon toiminta voi vahingoittua. Siksi tällaisiin leikkauksiin ryhdytään vain, jos ne katsotaan välttämättömiksi.

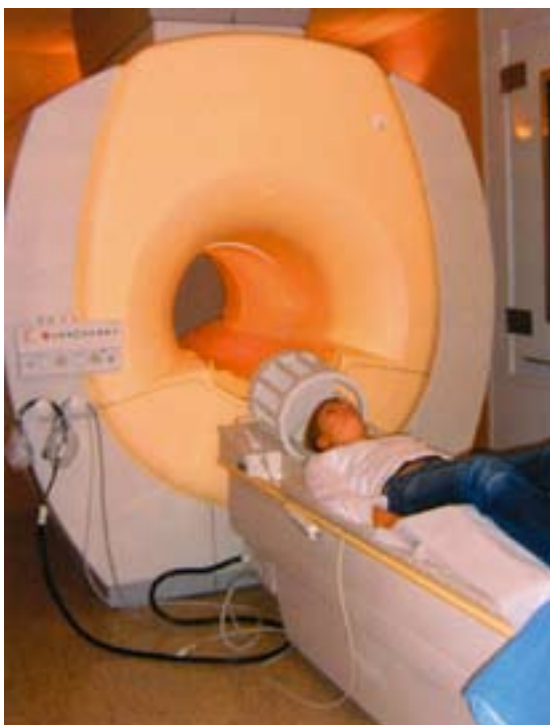
Milloin pleksiformisesta neurofibroomasta pitäisi huolestua?

Pleksiforminen neurofibrooma voi lapsuusiässä ja murrosiässä kasvaa, mutta on tavallista, että kasvu aikuisiällä lakkaa. Jos pleksiforminen neurofibrooma kasvaa, mutta siihen ei liity kipua tai muuta haittaa, siitä ei tarvitse olla huolissaan. Jos taas esimerkiksi raajaan, jossa on kasvain, ilmestyisi tunnottomia alueita tai lihasten voimat alkaisivat heikentyä, on syytä



Pleksiforminen neurofibrooma kyynärpäässä

hakeutua lääkärin vastaanotolle ja pyytää lähetettä magneettikuvaukseen. Samoin on syytä viivyttämättä hakeutua tutkimuksiin, jos kasvaimen alueelle ilmestyy kova, aristava patti tai aiemmin rauhallinen kasvain muuttuu kipeäksi. Nämä muutokset voivat olla merkkejä kasvaimessa tapahtuneesta pahanlaatuistumisesta.



NF1 ja aivot

NF1-diagnoosiin liittyen lapsille tehdään yleensä jossain ikävaiheessa aivojen magneettikuvaus. Kuvaus tehdään, jotta havaittaisiin mahdollinen näköhermon paksuuntuma. Näköhermo näyttää kuvauksessa paksulta jopa 15 %:lla henkilöistä, joilla on NF1. Näköhermon paksunema johtuu näköhermon kasvaimesta, jota sanotaan optikusglioomaksi. On tavalista, että se pysyy oireettomana, mutta koska se voi aiheuttaa näkökentän kaventumista, lapsen näköä seurataan säännöllisesti

silmälääkärin vastaanotolla. Optikusgliooma ilmaantuu lähes aina kouluikään mennessä, joten jos 7-vuotiaalla lapsella ei magneettikuvauksessa ole optikusglioomaa, sitä ei yleensä enää myöhemminkään kehity.

Pään magneettikuvauksesta saatu lausunto on usein pitkä ja siinä kerrotaan eri aivoalueilla näkyvistä muutoksista, mikä ymmärrettävästi huolestuttaa vanhempia. Yli 70%:lla NF1-lapsista näkyy magneettikuvassa kirkkaita alueita, joiden tarkempaa luonnetta ei tiedetä. Ne ovat kuitenkin vaarattomia, ne vähenevät vuosien myötä, eivätkä ne vaikuta älykkyytasoon tai oppimisvaikeuksiin. Aivokasvaimet ovat NF1-lapsilla yleisempiä kuin muilla. Aivokasvain löytyy näköhermon ulkopuolelta noin 1-3 % potilaista, jotka ovat tuolloin yleensä alle 10-vuotiaita. NF1-potilaiden aivokasvaimet ovat keskimäärin vähemmän aggressiivisia kuin muilla, mutta ne sijaitsevat usein sellaisilla paikoilla, ettei niitä voi leikata. Näissä tapauksissa voidaan kasvainta tarvittaessa hoitaa solusälpaajilla.



NF1 ja luusto

Neuvolassa seurataan tarkasti vauvan päänympärystä, joka NF1-lapsilla usein kasvaa tavallista nopeammin. Tämä on harvoin merkki mistään jatkotutkimuksia vaativasta syystä. Muutamalla NF1-lapsella sadasta sääriluu alkaa kävelyä opetellessa taipua eteenpäin ja voi jopa murtua. Tämä on erikoinen neurofibromatoosiin liittyvä piirre, ns. valenivel, joka vaatii toimenpiteitä erikoissairaanhoidossa. Niin ikään harvinainen, mutta erikoishoitoa vaativa luustomuutos on pikkulapsen selkään nopeasti ilmaantuva mutka eli skolioosi, joka on hoidettava viivyttämättä. Lievä oireeton skolioosi on NF1:n liittyvänä tavallinen: noin joka kolmannella NF1-henkilöllä nähdään selän epäsymmetriaa, josta ei yleensä ole haittaa. Aikuisilla yleinen luustumuutos on osteoporoosi eli luukato tai sen esiaste osteopenia. Osteoporoosi on yleensä vanhemman väestön sairaus, mutta neurofibromatoosipotilailla osteoporoosia esiintyy myös nuorilla aikuisilla ja miehillä. Jokaisen, jolla on NF tulisikin luustonsa takia huolehtia D-vitamiinin ja kalsiumin riittävästä saannista.

NF1-lapsen neurologinen kehitys ja oppimisvaikeudet

On tavallista, että lapsi, jolla on NF1, kehittyy liikunnallisesti eli motori-
sesti hitaammin kuin sisaruksensa. Lapsi voi lähteä kävelemään hiukan
myöhemmin kuin perheen muut lapset, ja pyöriä uimaan tai luis-
telemaan oppiminen vaativat tavallista enemmän harjoitusta. Hienomoto-
riikan kehitys voi myös tulla jäljessä, jolloin lapsen on alakoulussa vaikea
oppia kirjoittamaan mallin mukaisia kirjaimia. Myös puheen kehityksessä
nähdään usein viivettä, ja varsinkin r ja s äännteitä on vaikea oppia. Joil-
lakin lapsilla puhe pysyy epäselvänä tavallista pitempään. Oppimisvaike-
uksia voidaan helpottaa monenlaisilla koulunkäynnin tukitoimilla, joten
neurofibromatoosista ja siihen liittyvistä piirteistä kannattaa keskustella
lapsen opettajien kanssa. Jos lapsen puhe ei näytä kehittyvän normaalisti,
kannattaa yrittää hankkia tukea puheterapiasta. Mahdollisiin hieno- ja
karkeamotoriikan ongelmiin tukea voi yrittää saada fysioterapeutilta ja
toimintaterapeutilta. Vaikka oppimisvaikeudet ovatkin yleisiä, niitä ei kui-
tenkaan ole kaikilla, ja monet NF1-lapset ja nuoret etenevät koulunkäyn-
nissä lukioon ja korkeakouluopintoihin.

Muita yleisiä neurofibromatoosiin liittyviä oireita

Ihon kutina

On varsin tavallista, että NF1-potilaan iho kutisee. Se voi kutista pel-
kästään neurofibroomien kohdalta tai myös terveeseen näköiseltä iholta.
Yleensä kutiseva neurofibrooma rauhoittuu kuitenkin jossain vaiheessa.
Kutinaan ei ole olemassa sitä kokonaan poistavaa hoitoa, mutta antihista-
miinia (reseptivapaata allergialääkettä) voi kokeilla. Lisäksi ihon rasvaami-
nen kosteuttavalla perusvoiteella lievittää ihon kuivuutta, joka voi joskus
olla kutinan taustalla. Ihon kuivuus on yleinen ongelma, eikä se johdu
neurofibromatoosista.

Kivut

Ihon neurofibroomat ovat joskus arkoja, mutta on tavallista, että kuukau-
sien kuluessa arkuus vähenee itsestään. Jalkapohjissa olevat kasvaimet voi-
vat aristaa kävellessä. Syvemmät, isommat pleksiformiset neurofibroomat
ja selkäydinkanavan vieressä olevat kasvaimet aiheuttavat joskus raajaan
säteilevää kipua. Jos raajaan tuntuva kipu voimistuu ja alkaa herättää
öisin, on syytä hakeutua tarkempaan tutkimukseen (katso kohta Neurofib-
romatoosipotilaan seuranta). Pleksiformiset neurofibroomat ovat usein
myös kosketusarkoja.

Väsymys, mieliala ja nukkuminen

Monet NF1-henkilöt, sekä lapset että aikuiset, väsyvät herkästi tai tuntevat olonsa koko ajan väsyneeksi. Tästä asiasta ei ole tieteellisiä tutkimuksia, joten sen yleisyyttä tai syytä ei tiedetä. Jos NF1-henkilön mieliala on huono, kyseessä voi olla masennukseen liittyvä oire, josta kannattaa keskustella oman lääkärin kanssa. Erilaiset nukahtamiseen ja nukkumiseen liittyvät ongelmat ovat NF1-lapsilla yleisempiä kuin muilla. Aikuisilla asiaa ei ole ilmeisesti tutkittu, mutta NF1-potilaiden kanssa käytyjen keskustelujen perusteella univaikeudet vaikuttavat tavallisilta.

Muut oireet

Noin joka kolmannella NF1-henkilöllä on suun limakalvoilla (ikenet, posken sisäpuoli, kieli) jokin normaalista poikkeava näppylä tai kohouma. Röntgenkuvassa varsinkin naisilla voi tulla esille hampaiden juurten vieressä poikkeuksellista muutosta, joka voi olla neurofibromatoosiin liittyvä ns. periapikaalinen sementtidysplasia. Tämä kuten limakalvomuutoksetkin ovat täysin vaarattomia, mutta ne voivat herättää ihmetystä hammaslääkärissä, jos tämä ei tiedä potilaansa neurofibromatoosista. Jokaisen, jolla on NF1, kannattaakin kertoa hammaslääkärilleen NF1-diagnoosista, jotta hammaslääkäri ei ryhtyisi turhiin selvittelyihin.

Harvinaisia NF1:een liittyviä asioita

Korkea verenpaine

NF1-potilaalla voi olla tavallisen verenpainetaudin lisäksi myös muita syitä korkeaan verenpaineeseen. Munuaisvaltimon ahtauma, keuhkovaltimoläpän ahtauma (pulmonaalistenoosi) tai lisämunuaisen kasvain, ns. feokromosytooma nostavat verenpainetta, jota verenpainelääkkeet eivät alenna. Jos NF1-henkilöllä on verenpaine koholla lääkityksestä huolimatta, on syytä haakeutua tarkempiin tutkimuksiin.

Glomus-kasvain

Glomus-kasvaimelle ei ole suomenkielistä nimeä, eikä se yleensä näy päällepäin. Kasvain aiheuttaa sormen tai varpaan päähän kosketusarkuutta. Kipu voi ilmaantua myös kylmässä ja häviää sormen lämmitessä. Glomus-kasvain on vaaraton, mutta jos kipu on haittaavaa, käsikirurgi voi poistaa kasvaimen.

4. Neurofibromatoosipotilaan hoito ja seuranta

Toistaiseksi neurofibromatoosin hoito on oireenmukaista, sillä perushäiriöön (solukasvun säätelyhäiriö) ei pystytä vaikuttamaan. Kirurgisten ja neurokirurgisten menetelmien kehityksen myötä neurofibroomien poisto on helpottunut, ja toisaalta syvemmillä sijaitsevat kasvaimet todetaan nykyisin kuvausmenetelmin entistä paremmin. Hoitoa vaativaa skolioosia voidaan korjata aikaisempaa tehokkaammin ortopedisin keinoin. Plastiikkakirurgian avulla pystytään saavuttamaan tyydyttävä tulos vaikeidenkin kasvojen alueen ulkonäköä haittaavien kasvainten hoidossa. Ongelmallista on edelleen pleksiformisen neurofibrooman hoito, sillä näiden kasvainten kirurginen poisto jää usein epätäydelliseksi. Luuston murtumisherkkyyttä (osteoporoosia) hoidetaan yleisesti käytössä olevilla lääkkeillä.

Jokaisella NF1-henkilöllä tulisi olla kontakti neurofibromatoosiin perehtyneeseen lääkäriin. Seuranta voi tapahtua iästä ja oireista riippuen 1-3 vuoden välein. Kun lapselta tai aikuiselta on diagnosoitu neurofibromatoosi, perhe tulisi lähettää perinnöllisyysneuvontaan, jossa mietitään diagnoosin merkitystä potilaan ja perheen kannalta, sekä myös suvun tilanne. Mahdollinen geenitutkimus tehdään perinnöllisyysklinikan eli kliinisen genetiikan yksikön kautta.

Lasten seuranta

Lasten seuranta tapahtuu yleensä lastenneurologin tai lastenlääkärin vastaanotolla. Vastaanotolla lapselle tehdään neurologinen tutkimus ja kokonaiskehityksen arvio ottaen huomioon mahdolliset oppimisvaikeudet, keskittymisvaikeudet ja käytöshäiriöt. Lapsen kasvua sekä puberteetin merkkejä seurataan ja lisäksi tarkastetaan selkä, iho ja verenpaine. Silmälääkärin tekemä näöntarkastus olisi hyvä tehdä kaikille NF1-lapsille ainakin kahdesti kouluikään mennessä. Tämän jälkeen näön jatko-seuranta voi tapahtua avoterveydenhuollossa, jos optikusglioomaa ei ole todettu.

Aikuisten seuranta

Avoterveydenhuollon lääkärin seuranta tehdään vuosittain. Vastaanotokäynnillä tarkistetaan, onko hermostoperäisiä oireita, mitataan verenpaine ja tarkastetaan iho. Ellei näön suhteen ole ongelmia, optikon tarkastus tehdään kahden vuoden välein.

Sekä lasten että aikuisten jatkoselvittelyt tulee tehdä viivyttelystä, jos seuraavia oireita ilmaantuu:

- Poikkeuksellinen päänsärky, johon liittyy aamuyöllä oksentelua
- Mikä tahansa selittämätön puutosoire kuten ihotunnon aleneminen tai lihasvoiman heikentyminen
- Huimaus, näköhäiriöt
- Voimakas kipu esim. raajassa tai vatsassa
- Tiedossa olevaan pleksiformiseen neurofibroomaan ilmaantuva kipu, arkuus tai nopea kasvu
- Syvällä raajassa tai vatsassa tuntuva uusi, nopeasti kasvava kyhmy
- Laihtuminen ilman syytä

Perhesuunnittelun tullessa ajankohtaiseksi on suositeltavaa hakeutua yhdessä puolison kanssa perinnöllisyyslääkärin vastaanotolle.

5. Periytyvyys

Ihmissä perinnöllisiä sairauksia tunnetaan yli 8000-9000. Monissa niistä on neurofibromatoosi 1:n (NF1) tavoin taustalla yhden geenin geenivirhe eli mutaatio, joka aiheuttaa sairauden. Yksilöllä on kutakin neurofibromatoosigeeniä kaksi kappaletta, joista toinen on peräisin isältä ja toinen äidiltä. Geenit on pakattu soluun kromosomeina, joita ihmisellä on 46 kappaletta. Yksilöllä on kutakin kromosomia kaksi kappaletta eli pari, näistä on 22 pareittain samanlaisia (numeroitu 1-22) eli ns. autosomit. Sukukromosomit ovat 23. kromosomipari. Ne määräävät sukupuolen siten, että sukukromosomit ovat naisella XX ja miehellä XY. NF1:n geeni sijaitsee kromosomeissa numero 17 eli autosomissa.

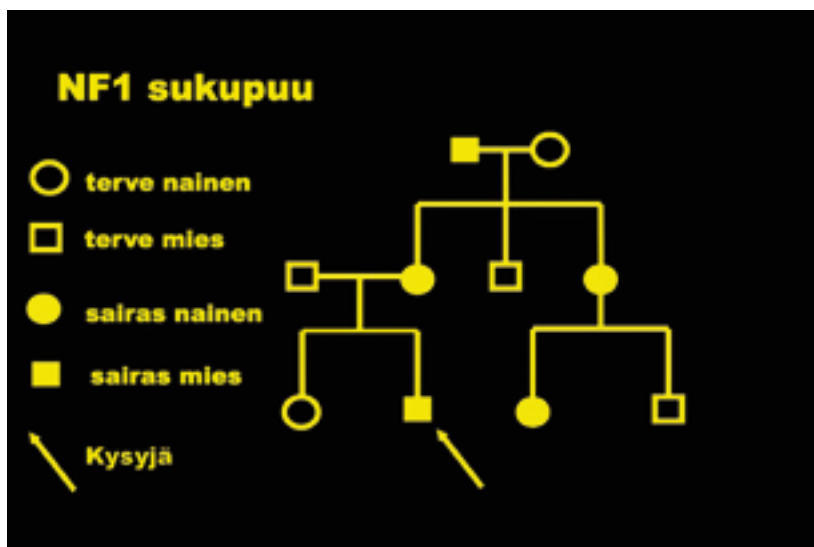
NF1 periytyy autosomisesti dominantisti eli vallitsevasti. Tämä tarkoittaa sitä, että jo yksi sairauden geeni riittää aiheuttamaan taudin. Sukusoluissa eli muna- ja siittiösoluissa on vain puolet kromosomeista eli 23 kappaletta. Näin ollen sukusoluun joutuu jokaisesta geeniparista vain toinen. Hedelmöityksessä muna- ja siittiösolu yhtyvät, uusi yksilö saa alkunsa ja tällöin kromosomien ja geenien lukumäärä on jälleen täysi.

Terveeltä vanhemmaltaan jokainen perheen lapsi saa neurofibromatoosin suhteen aina ns. toimivan "terveen" geenin. Vanhemmaltaan, jolla on neurofibromatoosi, lapsi saa kahdesta NF1-geenistä joko toimivan "terveen" geenin tai virheellisen "sairaana" geenin, joista "sairaana" toimimattoman

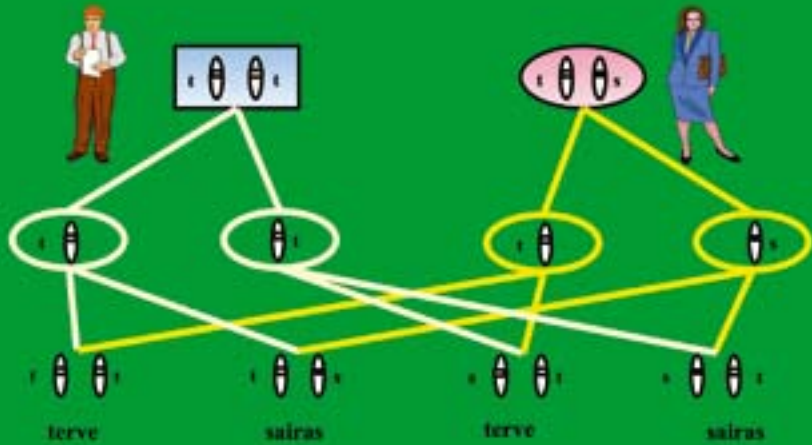
geenin perimisen seurauksena kehittyä NF1:n taudinkuva. Tilanteessa, jossa toisella vanhemmista on neurofibromatoosi, hänen sukusoluistaan keskimäärin puolessa on sairautta aiheuttava geeni ja keskimäärin puolessa neurofibromatoosin suhteen ns. tavallinen geeni. Molemmat vaihtoehdot ovat yhtä todennäköisiä ja jokaisella lapsella on 50% riski saada taudin aiheuttava geeni. Riski on aina sama riippumatta siitä, onko edellisellä lapsella neurofibromatoosi vai ei.

Vallitsevasti periytyvä sairaus on yleensä toisella potilaan vanhemmista ja usein myös muillakin sukulaisilla. Toisaalta NF1:n kohdalla ei havaita aina edes lievinkään tähän viittaavia oireita ja löydöksiä lähisukulaisilla. Tällöin neurofibromatoosin ajatellaan syntyneen ns. uuden mutaation seurauksena. Tämä tarkoittaa sitä, että normaali geeni on muuttunut tautia aiheuttavaksi juuri siinä muna- tai siittiösolussa, josta potilas on saanut alkunsa. On arvioitu, että noin puolet NF1-potilaista edustaa uutta mutaatiota. Näiden uusien mutaatioiden yleisyyden takia NF1:tä sairastava lapsi voi syntyä kenelle tahansa.

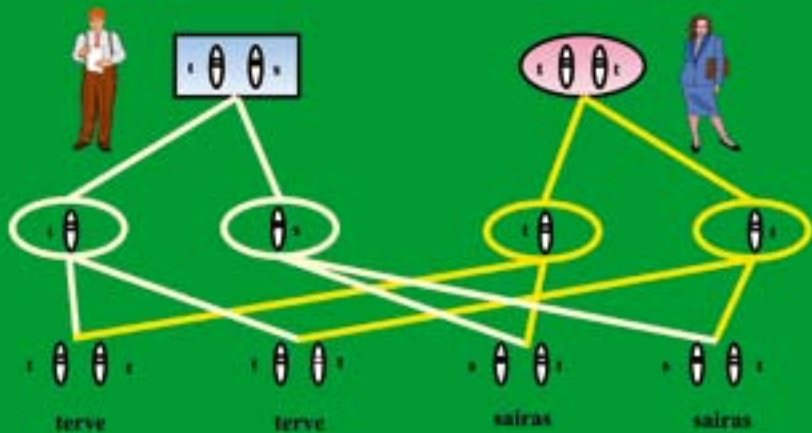
NF1-geenin virheitä (mutaatio) tunnetaan tällä hetkellä satoja, ja ne sijaitsevat geenin eri alueilla. Yksilöillä, jotka eivät ole sukua toisilleen, on geenivirhe käytännössä eri kohdissa NF1-geeniä.



Autosominen dominantti periytyminen



Autosominen dominantti periytyminen



Perinnöllisyysneuvonta

Perinnöllisyysneuvonnan tarkoituksena on tarjota NF1-tautia sairastaville ja heidän omaisilleen mahdollisuus selvittää sairauden perinnöllisyyttä omassa tilanteessaan. Neuvonnassa voidaan keskustella siitä, onko annetulla tiedolla ja sairauden mahdollisella riskillä merkitystä perheen ratkaisuihin ja vaikuttaisiko riski esimerkiksi perheenperustamissuunnitelmiin. Neuvonnan tarkoitus ei ole kuitenkaan ratkaista asiaa perheen puolesta, vaan antaa tietoa omien päätösten pohjaksi. Jos perheissä, joissa on NF1-tautia, toivottaisiin tutkimuksia sen selvittämiseksi, olisiko sikiöllä sairauden geeni vai ei, kannattaisi jo raskautta suunniteltaessa ottaa yhteyttä perinnöllisyysklinikkaan eli kliinisen genetiikan yksikköön (kts. yhteystiedot). Sikiödiagnostiikka on mahdollista niissä tilanteissa, joissa perheessä oleva NF1-taudin geenivirhe tunnetaan. Toisaalta sikiöltä löytyvä NF1-taudin geenivirhe ei anna vastausta siihen kysymykseen, millainen neurofibromatoosi lapselle tulisi iän myötä kehittymään.

NF1:n periytymiselle ominaisia piirteitä

- esiintyminen useassa peräkkäisessä sukupolvessa
- sairaan henkilön lasten sairastumisriski on 50 % eli 1/2
- sekä tytöt että pojat voivat sairastua
- taudin vaikeusaste ja oireisto voivat vaihdella
- tuoreista geenimuutoksista eli uusista mutaatioista johtuvat tautitapaukset ovat tavallisia; potilas ei olekaan perinyt tautiaan kummaltakaan vanhemmaltaan

Perinnöllisyysneuvontayksiköt 2012

Väestöliiton perinnöllisyysklinikka

Lönnrotinkatu 20 B, 4. krs (käynti sisäpihan kautta)

PL 849, 00101 Helsinki

Puh. (09) 7277 0100

Fax (09) 64 5018

HUSLAB

Kliinisen genetiikan yksikkö

Iho- ja allergiasairaala

5. krs, Meilahdentie 2

PL 160, 00029 HUS

Puh. (09) 4717 2189

Fax (09) 4717 6089

HUS

Sikiötutkimusyksikkö

Haartmaninkatu 2

PL 140, 00029 HUS

Puh. (09) 4717 3601

Fax (09) 4717 4906

KYS

Kliinisen genetiikan yksikkö

KYS, rakennus A

PL 1777, 70211 Kuopio

Puh. (017) 17 2148

Fax (017) 17 2726

OYS

Perinnöllisyyspoliklinikka

Kajaanintie 50 B 2

PL 24, 90029 OYS

Puh. (08) 315 3218

Fax (08) 315 3105

TAYS

Perinnöllisyyspoliklinikka

Finn-Medi 2, Biokatu 8, 2. krs.

PL 2000, 33521 Tampere

Puh. (03) 3116 5507 tai (03) 3116 7761
Fax (03) 3116 4361

Äitiyspoliklinikka, sikiötutkimukset;
Teiskontie 35, Rakennus A.
Puh. (03) 3116 6424
Fax (03) 3116 4374

TYKS

Perinnöllisyyspoliklinikka
Kiinamylynkatu 4-8
PL 52, 20521 Turku
Puh. (02) 313 1392
Fax (02) 313 1395

FOLKHÄLSANS GENETISKA KLINIK

Topeliusgatan 20
PB 211, 00251 Helsingfors
Tel. (09) 315 5524
Fax (09) 315 5106

Kliniken i Vasa (för personer bosatta i Österbotten):
Vasaesplanaden 17, 3:e vän.
65100 Vasa
Tel. (06) 312 7445, 044 788 1104
Fax (06) 312 7445

6. Neurofibromatoosi 1 eri ikäkausina

NF1 ja leikki-ikä

NF1-taudin diagnoosiin pitäisi päästä mahdollisimman varhain. Yleensä NF1-taudin epäily lähtee ihon maitokahviläiskistä, (café au lait) läiskistä, joita on vähintään kuusi läpimitaltaan yli 5 mm:n kokoista. Läiskiä ilmaantuu vuoden ikään mennessä. Jos lapsen vanhemmilla ei ole neurofibromatoosia, diagnoosi voi viivästyä, koska sitä ei huomata epäillä neuvolassa. NF1-diagnoosin saaneen lapsen tulisi käydä lastenneurologin tai lastenlääkärin vastaanotolla mieluiten vuosittain (katso kappale NF1 seuranta). Myös pään magneettikuvaus tehdään Suomessa näille lapsille yleensä viimeistään kouluiän lähestyessä.

NF1 ja päivähoito

NF1-lapsi voi olla samassa päivähoitopaikassa kuin perheen muut lapset. Päiväkotiin on hyvä toimittaa tietoa neurofibromatoosista (esimerkiksi tämä opas tai NF1-lasten opas), jotta päiväkodin hoitohenkilökunta osaa ottaa huomioon NF1-lapsen mahdollisia erityistarpeita (katso kappale NF1 ja oppimisvaikeudet).

NF1 ja koulunkäynti

Viisivuotisen neuvotarkastuksessa tehdään yleensä suunnitelma esikouluun menosta ja esikoulussa arvioidaan lapsen koulukypsyyttä ja koulumuotoa. Noin puolella NF1-lapsista on oppimisvaikeuksia (katso kappale NF1 ja oppimisvaikeudet), ja näihin liittyy usein ylivilkkautta ja keskittymisvaikeutta. Näiden perusteella tehdään suunnitelma lapsen tarvitsemista tukitoimista, joihin voi kuulua mm. tukiopetus, opiskelu pienryhmässä, oma avustaja ja neuropsykologinen kuntoutus. Noin puolella NF1-lapsista ei ole oppimisvaikeuksia tai haittaavaa ylivilkkautta, ja he etenevät normaalisti peruskoulussa. Jos ongelmia ilmenee myöhemmin ala- tai yläkoulun aikana, opetussuunnitelmia voidaan muuttaa tai tukitoimia lisätä tarpeen mukaan.

Peruskoulun jälkeistä opiskelua varten on hyvä tehdä suunnitelmia jo 8. luokan aikana, ja viimeistään 9. luokan syksyllä. Peruskoulun jälkeen osa oppilaista jatkaa lukioon ja osa valitsee muun jatkokoulutuksen. Lukioon jatkavillakin voi olla luki-vaikeuksia, joista voi halutessaan hankkia todistuksen ylioppilaskirjoituksia varten.

Jos nuorella on huomattavia NF1:een liittyviä oppimisvaikeuksia, peruskoulun jälkeen on mahdollista käydä 10. luokka tai hakeutua ammattiopintoihin valmentavalle linjalle, joka kestää vuoden. Erityisammattikouluissa opiskelijaa pystytään tukemaan opinnoissaan paremmin kuin tavallisessa ammattikoulussa. Valtaosa armeijaan haluavista voi käydä sen normaalisti, mutta oma tilanne on hyvä arvioida ennen armeijaan menoa hoitavan lääkärin kanssa.

NF1 ja ammatinvalinta

NF1 ei automaattisesti rajoita ammatinvalintaa mitenkään ja NF-henkilöitä löytyy Suomessakin kaikista ammattiryhmistä. Koska NF1 on eri henkilöillä erilainen, mitään yleisiä ohjeita tai rajoituksia ei ole. Ne, joilla ei ole oppimisvaikeuksia voivat kouluttautua oman valintansa ja kiinnostustensa mukaan. Oppimisvaikeuksista tai keskittymisvaikeudesta voi olla vielä

murrosiän jälkeenkin haittaa opinnoissa, mutta hyvä motivaatio, kiinnostus aiheeseen ja sinnikäs opiskelu auttavat selviytymistä. NF1 ei yleensä aiheuta fyysisiä rajoituksia, mutta ongelmia raskaissa töissä voi tulla eteen henkilöillä, joilla on hoitoa vaatinut selän skolioosi. Optikusgliooma voi nuoruusiässä aiheuttaa näkökentän kaventumisen ja värien erottelukyvyn heikkenemistä, mikä voi estää esimerkiksi koneiden ja laitteiden kuljettamisen ja värinäköä vaativia töitä.

NF1 ja asevelvollisuus

NF1 ei sinänsä aiheuta estettä asevelvollisuuden suorittamiseen, mutta jotkut sairauteen liittyvät asiat, kuten näkökenttää kaventava näköhermon gliooma, liikuntarajoitteet tai heikkolahjaisuus voivat johtaa asepalveluksesta vapauttamiseen. Palveluskelpoisuusluokitus tehdään ensisijaisesti toimintakyvyn, ei diagnoosin perusteella. NF-sopeutusvalmennusleirillä miehet kertoivat, että lähes kaikki olivat käyneet armeijan, mutta noin puolella NF1 oli vaikuttanut ainakin välillisesti varusmiespalveluksen suorittamiseen.

7. Tulevaisuus

NF1:een liittyvien kasvainten hoitoa on kokeiltu solun kasvun säätelyyn vaikuttavilla aineilla. Toistaiseksi menestystä on saavutettu vain poikkeustapauksissa. Vuonna 2011 ei ole käytettävissä neurofibroomien kasvua estäviä lääkkeitä. Alan tutkimus on aktiivista ja uutta tietoa saadaan jatkuvasti. Lisäksi tulevaisuudessa saadaan toivottavasti lisätietoa NF1-geenin mutaation ja taudin vaikeusasteen välillä, ns. genotyyppi-fenotyyppi korrelaatio.

8. Vertaistuki

Vertaistuki antaa ihmiselle kokemuksen, ettei ole sairautensa kanssa yksin. Muitakin saman kokeneita on olemassa. Vertaistukea tarvitsee monesti sairastuneen ja perheen lisäksi myös muut läheiset, esimerkiksi isovanhemmat. Sellainen henkilö, joka on itse kokenut saman, voi ymmärtää ja neuvoa parhaiten. Vertaistuen merkitys korostuu erityisesti harvinaisen sairauden kohdalla, kun sairaudesta on tietoa saatavilla niukasti.

9. Valmennuskurssit ja teematapaamiset

Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskus järjestää sopeutumisvalmennuskursseja erilaisille harvinaisille tuki- ja liikuntaelinvammaryhmille ja heidän läheisilleen: lapsille, nuorille, aikuisille, perheille ja isovanhemmille. Osallistuminen on kuntoutujille maksutonta.

NF1-lasten perheillä ja nuorilla sairastavilla on mahdollisuus hakeutua Rinnekoti-säätiön Lasten kuntoutuskodin sopeutumisvalmennuskursseille ja kesäaikaan nuorten teemaleireille.

Suomen MS-liitto tarjoaa harvinaisille neurologisille potilaille yksilöllisiä sopeutumisvalmennus- ja kuntoutuskursseja Maskun neurologisessa kuntoutuskeskuksessa. Näille jaksoille voivat myös NF1-aikuiset hakeutua. NF1-henkilöillä on mahdollisuus päästä myös muiden järjestöjen sopeutumisvalmennustoimintaan saamaan lisätietoa esim. näkövammaisuuden tai syövän merkityksestä elämään.

Suomen neurofibromatoosiyhdistys ry järjestää yhteisiä tapaamisia jäsenilleen. Yhdistyksen kesäleiriviikonloppu järjestetään yleensä elokuun loppupuolella. Perinteinen Turku-Tukholma -risteily toteutetaan syksyisin. Kesäleireillä ja risteilyillä lääkärit ja muut erityisasiantuntijat ovat jakaneet diagnoosikohtaista tietoa jäsenistölle. Yhdistyksellä on tukihenkilöitä ympäri maata ja heille voi soittaa kaikenlaisista asioista liittyen sairauteen ja sen kanssa selviämiseen. Löydät lisätietoja yhdistyksestä kohdasta Suomen NF-yhdistys ry.

10. Suomen Neurofibromatoosiyhdistys ry

Yhdistys on perustettu vuonna 1992. Tarve yhdistyksen perustamiseen syntyi, kun sairaudesta ei löytynyt tietoa muista yhdistyksistä. Yhdistyksessä on tällä hetkellä yli 300 jäsentä eri puolilta Suomea. Yhdistyksen toiminnan rahoitus perustuu jäsenmaksuihin, mutta myös erilaisiin tempauksiin ja arpojen myyntiin. Yhdistyksen tavoitteet ovat:

1. Hankkia ja jakaa tietoa NF-potilaille ja muille henkilöille, jotka joutuvat sairauden kanssa tekemisiin, kuten omaisille, hoitohenkilökunnalle ja opettajille sekä suurelle yleisölle järjestämällä tiedotus- ja luentotilaisuuksia.
2. Tukea NF-potilaita ja heidän läheisiään ja antaa heille mahdollisuus toistensa tapaamiseen kokouksissa ja kursseilla.

3. Osallistua sopeutumisvalmennuskurssien järjestämiseen.

4. Pyrkiä vaikuttamaan hoidon ja seurantajärjestelmien kehittämiseen tuomalla esille eri kansainvälisten yhdistysten suosituksia tiedottamalla niistä jäsenilleen, jotka voivat viedä niitä eteenpäin omille lääkäreille ja hoitohenkilökunnalle.

5. Pyrkiä edistämään neurofibromatoosi -sairauden lääketieteellistä tutkimusta toimimalla tiedonvälittäjänä tutkijoiden/lääketieteen ammattilaisten ja NF-tautia sairastavien välillä tiedottamalla yhdistyksen jäsenille käynnissä olevista kliinisistä tutkimuksista ja mahdollisuuksista osallistua niihin koehenkilönä.

6. Toimia yhteistyössä muiden maiden NF-yhdistysten kanssa osallistumalla seminaareihin ja muihin tapaamisiin ja järjestämällä täällä vastaavia tilaisuuksia.

Yhdistyksellä on tukihenkilöitä ympäri maata. Yhdistyksen yhteyshenkilöt toimivat usein myös tukihenkilöinä ja heille voi soittaa kaikenlaisista asioista liittyen sairauteen ja sen kanssa selviämiseen. Kotisivut löytyvät osoitteesta www.snf.fi. Sivuilla on mm. tietoa sairaudesta, yhteyshenkilöistä sekä kaikille avoin forum. Kohtaan TYKY-opas on koottu mm. selviytymistarinoita sekä monipuolista tietoa sairauden vaikutuksesta arkielämään.

Tervetuloa mukaan yhdistyksen toimintaan!

MUISTILISTA

- Ei kannata masentua ihmisten tietämättömyydestä!
Asian voi ajatella niin, että nyt on mahdollisuus toimia itse tiedottajana, koska monet lääkäritkään eivät tiedä sairaudesta.
- Kannattaa lähteä mukaan kaikenlaiseen toimintaan, vaikka olisi kenties helpompaa jäädä kotiin.
- Vertaistuki on tärkeää. Yhdistyksen tuki- tai yhteyshenkilöille voi soittaa. Parhaiten pystyy auttamaan sellainen henkilö, joka jakaa kokemukset toisen kanssa.
- On parempi asennoitua positiivisesti, vaikka se joskus voikin olla vaikeaa: sillä ei koskaan niin pahaa, ettei jotain hyvääkin!
- Jos elää mennessä tai suree tulevaa, tämä päivä jää elämättä.

11. NF1 ja yhteiskunnan tukimuodot

Pitkäaikaisairaille ja heidän perheilleen on tarjolla moninaisia tukimuotoja. Voi olla vaikea hahmottaa, mihin niistä olisi oikeutettu, jos diagnoosina on NF1. Tähän osioon on pyritty poimimaan yleisimpiä potilasryhmää koskevia tukimuotoja ja samalla avaamaan niiden sisältöä lukijalle. Kaikki tiedot perustuvat vuonna 2011 voimassa oleviin säädöksiin.

Sairauden kulukorvaukset

Neurofibromatoosi 1 -diagnoosi ei sinänsä anna mahdollisuuksia sosiaaliturvaan, joka perustuu sairauden tai vamman aiheuttamaan haittaan ja siitä aiheutuviin kustannuksiin. Kansaneläkelaitos (Kela) kuitenkin korvaa lääke- ja hoitokuluja, kun hoito on tarpeellista ja johtuu sairaudesta. Potilas voi valita, käyttääkö julkisia vai yksityisiä terveyspalveluja. Sairausrakuutus korvaa osan yksityislääkärin ja muun yksityisen sairaanhoidon palvelun kustannuksista. Korvausta ei makseta julkisen terveydenhuollon maksuista.

Terveydenhuollon asiakasmaksuilla on maksukatto, jonka seurantavuosi on kalenterivuosi. Maksukattoa kerryttävät mm. terveyskeskus- ja poliklinikka-maksut, sairaalavuorokaudet ja monet terapiat. Alaikäisten lasten asiakasmaksut kerryttävät huoltajan maksukattoa. Maksukaton täytyttyä suurin osa hoidoista on maksuttomia. Jokaisen on itse seurattava maksukaton täyttymistä.

Sairauden hoitoon määrättyjen lääkkeiden korvausluokkia on kolme: peruskorvaus (42 % lääkkeen hinnasta), alempi erityiskorvaus (72%) ja ylempi erityiskorvausluokka (100%). Oikeus lääkkeen erityiskorvattavuuteen on aina erikseen haettava Kelasta ja siitä tulee merkintä Kela-korttiin. Suurissa lääkekustannuksissa on määrätty lääkkeiden vuotuinen maksukatto. Maksukaton piiriin eivät kuulu mm. käsikauppatavaralääkkeet. Lääkekaton seuranta kuuluu Kelalle, joka ilmoittaa katon ylittymisestä.

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

Vammaispalvelulaki ja -asetus

Tämän lain tarkoituksena on edistää vammaisen edellytyksiä elää ja toimia yhdenvertaisena yhteisön jäsenenä sekä ehkäistä ja poistaa vammaisuuden aiheuttamia haittoja ja esteitä. Laissa määritellään vammaiseksi henkilö, jolla on sairauden tai vamman vuoksi pitkäaikaisesti erityisiä vaikeuksia suoriutua tavanomaisista elämän toiminnoista. Lisäksi on pidettävä mielessä, että vammaisuus ja vaikeavammaisuus on eroteltava erikseen. Vaikeavammaisuus jakaa vammaispalveluiden määrän ja laadun. Lisäksi vaikeavammaisuus määritellään aina erikseen suhteessa siihen palveluun, jota haetaan.

Vammaisuutta pitäisi arvioida sekä lääketieteellisin että sosiaalisin perustein. On huomioitava, että Kelalla ja sosiaalitoimella on erilaiset vaikeavammaisuuden kriteerit.

Tarvittavia palveluja ja tukitoimia järjestävät eri tahot: kotikunnan sosiaalitoimisto, terveyskeskus, keskussairaala, Kela, työvoimatoimisto ja vakuutusyhtiöt.

Kelan vastuulla on Suomessa asuvien perusturva eri elämäntilanteissa. Sairausvakuutuksesta maksettavat Kelan korvaukset ja päivärahat perustuvat sairausvakuutuslakiin ja -asetukseen.

Kunnan on huolehdittava siitä, että palvelut ja tukitoimet järjestetään sisällöltään ja laajuudeltaan sellaisina kuin kunnassa on tarve. Kunnalla on tietyissä vammaispalveluissa erityinen järjestämisvelvollisuus eli kunta ei voi evätä palvelua määrärahaan vedoten, jos hakija täyttää laissa olevat edellytykset. Määrärahasidonnaisten palvelujen ja tukitoimien myöntäminen perustuu sen sijaan tarveharkintaan ja niihin kunnassa varattuihin määrärahoihin.

Kunnan on nimettävä asiamiehet sekä sosiaalihuoltoon (sosiaaliasiamies) että terveydenhuoltoon (potilasasiamies). Näiden tehtävänä on neuvonta, avustaminen ja tiedottaminen sekä oikeuksien edistämiseksi toimiminen.

Kelan vammaisetuudet

Kelan maksamia vammaisetuuksia ovat vammais- ja hoitotuet. Vammaistuen tarkoituksena on tukea vammaisten ja pitkäaikaissairaiden henkilöiden itsenäistä selviytymistä ja elämänlaatua. Tuet on porrastettu kolmeen luokkaan sen mukaan, kuinka paljon sairaus tai vammaisuus tuo mukanaan erityisiä toimenpiteitä tai huolta. Alin tuki on perustuki, keskimäinen korotettu tuki ja

vaativin taso ylin tuki. Korotetun ja ylimmän hoito- tai vammaistuen saaminen edellyttää vaikeavammaisuutta.

Alle 16-vuotiaan vammaistukea maksetaan sairaan tai vammaisen lapsen hoidosta, huolenpidosta ja kuntoutuksesta aiheutuvan tavanomaista suuremman rasituksen ja sidonnaisuuden korvaamiseksi. Tuki voidaan myöntää joko määräjäksi tai toistaiseksi.

16 vuotta täyttäneen vammaistuen tarkoituksena on tukea työikäisten vammaisten selviytymistä jokapäiväisessä elämässä sekä työelämässä ja opiskelussa. Tuen edellytyksenä on sairaus tai vamma, joka aiheuttaa hakijalle toimintakyvyn alenemista ainakin vuoden ajan. Eläkkeelle jäätyään vammaisella saattaa olla oikeus Kelan hoitotukeen. Se on vammaistuen kaltainen, mutta poikkeaa siitä määrältään ja jakoperusteiltaan.

Kuntoutustuet

Kuntoutus sisältää neljä pääryhmää: lääkinnällinen, ammatillinen, sosiaalinen ja kasvatuksellinen. Näihin on oikeus kaikilla vammaisilla ja pitkäaikaissairailta. Kelalla on ensisijainen vastuu vaikeavammaisten kuntoutuksesta, terveydenhuolto vastaa muiden kuntoutuksesta. Lääkinnällisenä kuntoutuksena voidaan myöntää mm. fysioterapiaa, puhe- ja toimintaterapiaa, psykoterapiaa, neuropsykologista kuntoutusta, apuvälineitä ja sopeutumisvalmennusta. Kelan kustantama kuntoutus perustuu julkisessa terveydenhuollossa tehtyyn kirjalliseen kuntoutussuunnitelmaan. Suunnitelma tehdään kuntoutujan, tarvittaessa omaisen, lääkärin ja usein moniammatillisen työryhmän yhteistyönä. Suunnitelmasta tulee selvitä, mitä ja millaisia vaikeuksia ja raskautuksia sairaus tai vamma aiheuttaa arjessa selviytymisessä. Lisäksi siinä arvioidaan, millaisia kuntoutuspalveluja kuntoutuja tarvitsee. Kela järjestää myös ns. harkinnanvaraista kuntoutusta lievemmin vammaisille.

Lääkinnällisen kuntoutuksen apuvälineet saadaan omaksi tai lainaksi perusterveydenhuollosta. Apuvälineitä ovat sellaiset välineet ja laitteet, joita vammaisen tarvitsee selviytyäkseen päivittäisistä toiminnoistaan (esim. kävelykeppi, peruukki, näkemisen apuvälineet). Perusapuvälineet saadaan terveyskeskuksesta ja kalliit ja vaativat välineet keskussairaalaasta. Sosiaalitoimisto voi tämän lisäksi korvata vammaiselle liikkumisessa, viestinnässä ja henkilökohtaisessa suoriutumisen tarvittavien välineiden (esim. harrastuksiin liittyvät välineet, kodinkoneet) kustannuksista puolet hakemuksen perusteella.

Ammatillisen kuntoutuksen tavoitteena on parantaa ja ylläpitää kuntoutu-

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

Ammatilliset erityisoppilaitokset ovat erikoistuneet vammaisten ja pitkäaikaissairaiden ammatilliseen kuntoutukseen. Oppilaitoksia on eri osissa Suomea ja niissä voi opiskella monia eri ammatteja sekä täydentää jo olemassa olevaa ammattitaitoa. Ammatinvalinnanohjauksessa selvitetään henkilön kiinnostus ja soveltuvuus eri ammattialoille. Ohjauksesta hyötyvät parhaiten vammaiset nuoret, jotka vasta suunnittelevat opintoja, sekä työelämässä olevat, joiden työkyky omassa ammatissaan on heikentynyt. Ammatinvalinnanohjausta järjestää työvoimatoimisto.

Sosiaalista kuntoutusta ovat sopeutumisvalmennuskurssit ja kasvatuksellista kuntoutusta erityisopetuksen toimenpiteet. Sopeutumisvalmennuksen tavoitteena on tukea oikein vammaisia henkilöä ja heidän perheitään vamman tai sairauden aiheuttamissa muutoksissa. Alkuvaiheen ensitietokurssit antavat perustietoa uudesta tilanteesta ja mahdollisuuden vertaistuen löytymiseen. Siirtymävaiheen sopeutumista auttavat mm. kurssit koulunsa aloittaville ja aikuistumista tukevat kurssit.

Sopeutumisvalmennusta järjestävät sekä rahoittavat Kela, sosiaalitoimisto, vakuutusyhtiöt, terveyskeskukset ja eri vammaisjärjestöt erilaisina kursseina ja yksilöllisinä jaksoina. Kelan maksamaan sopeutumisvalmennukseen tarvitaan kuntoutussuunnitelma tai lääkärin B-lausunto, jossa suositellaan ko. kursssia. Vammaisjärjestöt ja monet diagnoosipohjaiset yhdistykset järjestävät sopeutumisvalmennusta Raha-automaattiyhdistyksen (RAY) tukemana.

NF1-lasten perheillä on mahdollisuus hakeutua Rinnekoti-säätiön Lasten kuntoutuskotiin sopeutumisvalmennuskurssille.

Säätiö järjestää sekä ensitieto- että jatkokursseja sekä kesäaikaan nuorten teemaleirejä. Aikuisilla NF1-henkilöillä on mahdollisuus hakeutua harvinaista sairautta sairastavien yksilöllisille kuntoutusjaksoille esimerkiksi Suomen MS-liittoon tai Invalidiliittoon. NF1-diagnoosin saanut lapsi tai aikuinen voi osallistua myös muiden järjestöjen kursseille saamaan lisätietoa tarpeen

mukaan, esim. näkövammaisuuden tai syövän merkityksestä elämään. Sairaalaissa toimivien kuntoutusohjaajien tehtävänä on tukea asiakasta ja hänen läheisiään sairauden tai vammaan aiheuttamissa elämämuutoksissa sekä ohjata ja neuvoa kuntoutusprosessin käynnistämisessä sekä palvelujen hakemisessa.

Toimeentulotuet

Kuntoutusraha tulee turvaamaan kuntoutujan toimeentuloa kuntoutuksen ajalta. Kuntoutusrahaa maksetaan 16–67 -vuotiaalle silloin, kun kuntoutuksen tavoitteena on työelämässä pysyminen, työelämään palaaminen tai sinne tulovaihe. Kuntoutusavustus on harkinnanvarainen etuus, jota voidaan maksaa kuntoutusrahakauden päättymisen jälkeen työllistymisen tukemiseksi.

Kuntoutustuki myönnetään määräaikaisesti työkyvyttömälle henkilölle, jonka työkyvyn arvioidaan palautuvan asianmukaisella hoidolla tai kuntoutuksella. Edellytyksenä on henkilölle laadittu hoito- tai kuntoutussuunnitelma. Tuet maksetaan joko Kelasta tai työeläkelaitoksesta.

Vaikeasti sairaan alle 16-vuotiaan lapsen vanhemmille maksetaan ansionmenetyksestä erityishoitorahaa mm. silloin, kun hän osallistuu lapsensa sairaalan, erityis- (kehitysvamma-)poliklinikan tai kuntoutuslaitoksen järjestämään hoitoon tai kuntoutukseen. Myös kotona olevat vanhemmat, opiskelijat ja yrittäjät voivat saada erityishoitorahaa. Vajaakuntoinen voidaan työllistää valtion, kunnan tai yksityisen työnantajan palvelukseen enintään kahdeksi vuodeksi työvoimatoimiston maksaman palkkatuen turvin.

Sairauspäiväraha korvaa alle vuoden kestävästä työkyvyttömyyden aiheuttamaa ansionmenetystä. Sitä maksetaan Kelasta 16–67 -vuotiaalle, joka on sairauden vuoksi työkyvytön ja on ollut työssä 3 kk ennen työkyvyttömyyden alkamista. Sairauspäivärahaa maksetaan enintään 300 arkipäivää. Kauden puolivälissä lähetetään päivärahan saajalle tietoa kuntoutusmahdollisuuksista ja työeläkkeen hakemisesta. Työkyvyttömyyden edelleen jatkuaessa on mahdollista työskennellä osa-aikaisesti ja saada lisäksi osasairauspäivärahaa.

Sairauspäivärahakauden jälkeen voi olla oikeus työkyvyttömyyseläkkeeseen. Edellytyksenä on terveydentilasta johtuva kyvyttömyys hankkia toimeentuloa. Eläkkeeseen voi olla oikeus joko kansaneläkkeen ja työeläkkeen muodossa. Nämä kaksi yhdessä muodostavat kokonaiseläkkeen. Omaa eläkettä on mahdollisuus täydentää vapaaehtoisilla eläkevakuutuksilla.

Verotuksessa voi saada invalidivähennyksen. Siihen on oikeus, jos sairaudesta tai vammasta aiheutunut pysyvä haitta-aste on vähintään 30 %. Täyden vähennyksen saa, jos haitta-aste on 100%. Jos veronmaksukyky on alentunut sairauden tai huomattavan suurien sairauskulujen vuoksi, voidaan hakea veronmaksukyvyn alentumisvähennystä. Vähennyksen määrä arvioidaan henkilön ja hänen perheensä kokonaistilanteen mukaan. Oman kotikunnan sosiaalityöstöstä voi lisäksi hakea tukea esim. suuriin sairaalaja lääkekustannuksiin.

Muut tukimuodot

Jos kyseessä on vaikeavammainen NF1-henkilö, hänelle voidaan korvata välttämättömät ja kohtuuhintaiset asunnon muutostyöt suunnitteluineen ja laitteineen vammaispalvelulain mukaan. Kotikunnan sosiaalityötoimiston vammaispalvelun sosiaalityöntekijän kanssa tehdään suunnitelmaa ja varhaisessa vaiheessa otetaan suunnitteluun mukaan rakensalan ammattilaisia. Kotona asumiseen sekä kotona että kodin ulkopuolella selviytymisen tukemiseksi voi saada erilaisia tukia. Omaishoidon tuki haetaan Kelasta. Kotipalvelua ja kotihoitoa järjestää kotikunnan sosiaalityötoimi. Oikeus henkilökohtaiseen apuun on tullut subjektiiviseksi oikeudeksi vaikeavammaiselle vuonna 2009. Kotikunnan vammaispalvelun kanssa selvitetään, millä tavalla henkilökohtainen apu järjestetään sitä tarvitsevalle.

Tulkkipalvelut on tarkoitettu tilanteisiin, joissa sairastava tarvitsee puheen tai kommunikaation ongelmien vuoksi tulkin työhön, opiskeluun, asioimiseen tai harrastuksiin. Tulkkia apua haetaan oman asuinalueen tulkkikeskuksesta ja korvausvastuu on KELA:lla. Jos lapsella on todettu kehityksen viive ja hänelle suositellaan osallistumista päiväkotitoimintaan kuntoutuksellisista syistä, on tämä hoito perheelle maksutonta. Vaikean sairauden vuoksi on mahdollista saada erityisopetusta. Opetus järjestetään peruskoulussa joko yleisopetuksena tukiopetuksen turvin tai erityisopetuksena opilaan kehitystason mukaan.

Vaikeasti vammaisen lapsi saa tarvittaessa koulunkäyntiavustajan, joka voi toimia koulutyön ohjaamisen ohella myös saattajana. Koululaisilla ja opiskelijoilla on mahdollisuus saada mm. terveydentilan perusteella tukea koulumatkoihin, koulukyyteihin tai saattamiseensa. Kunnan sosiaalityötoimiston on järjestettävä vaikeavammaisille myös kuljetuspalvelut, jos julkisen joukkoliikenteen käyttö on vaikeaa. Kuljetustuki koskee opiskelu- ja työmatkoja sekä vapaa-ajan matkoja ja antaa mahdollisuuden myös saattajan

käyttöön. Vammaiset henkilöt voivat saada myös vapautuksen ajoneuvo-verosta ja palautusta autoverosta tullilta silloin, kun käyttöön hankitaan uusi auto.

Sosiaalitoimi voi lisäksi myöntää harkinnanvaraista tukea auton hankintaan. Poliisi voi myöntää pysäköintiluvan vaikeavammaiselle henkilölle tai hänen kuljettamistaan varten.

Eläkeläiset saavat alennuksia matkalippuihin (esim. VR, Finnair ja Matka-huolto). VR ja Finnair tarjoavat vaikeavammaisen saattajalle edullisia matkoja ja ne järjestävät tilauksesta myös asemilla ns. saattopalvelua. Eläkeläiset saavat alennusta myös erilaisista pääsylipuista. Monet lomajärjestöt järjestävät tuettuja lomia mm. pitkäaikaissairaille. Yksilöt tai vammaisyhdistykset voivat hakea lomia.

12. Harvinaisuuden haasteet – väliinpuotoajat

Sairaus- ja vammairyhmät voidaan määritellä harvinaisiksi esiintymistiheyden perusteella. Harvinaisen sairauden määritelmiä ovat esimerkiksi, esiintymistiheys väestössä enintään yksi sairastava 10 000 asukasta kohden (1:10000) tai Euroopan Unionin määritelmän mukaan 1:2000. Kumpikin määrittely painottaa asioita, joita harvinaisuus aiheuttaa sairastavalle tai hänen perheelleen. Näitä ovat sairauden kroonisuus, hoitokeinojen puuttuminen tai vähäisyys ja moninainen palvelujen ja avun tarve. NF1:n monimuotoisuus ja vaihteleva oirekuva voi aiheuttaa sen, että oikeaa diagnoosia on monesti joutunut odottamaan vuosia. Varsinkin vanhemmissa ikäluokissa on henkilöitä, jotka ovat saaneet diagnoosin vasta keski-ikässä tai sen jälkeen.

Diagnoosin viivästyminen tai puuttuminen on monen kohdalla aiheuttanut suuria ongelmia ja pettymyksiä koulussa, kun oppimisvaikeuksien todellista syytä ei ole tiedetty. Kun koulumenestys on jäänyt vaatimattomaksi, ovat opintojen ja ammattiuran suunnittelu ehkä jääneet tekemättä, vaikka kapasiteettia ja osaamista olisi ollutkin. Koulu- ja oppimisvaikeuksilla on saattanut olla merkitystä itsetunnon kehittymiseen ja sitä kautta sairaus on aiheuttanut jonkinasteista alisuoriutumista elämässä.

Terveystieteiden tutkimuksissa sairauden harvinaisuus voi edelleen aiheuttaa tarpeellisten hoitojen tai kuntoutuksen viivästymistä, koska tutkimuksiin ei osata oh-

jata. Monet ovat kokeneet ymmärryksen puutetta ja vähättelyä hakeutuaan sosiaali- tai terveydenhuoltoon apua tai tukea saamaan. Samankaltaisia kokemuksia on monilla KELA:n etuuksia haettaessa tai eläkeasioita selvittäessä. Omalääkärien ja sairautta tuntevien asiantuntijoiden löytäminen on työlästä ja vaikeaa.

Yleinen tietämys NF1:stä on edelleen heikkoa. Siksi eri puolilla maata asuvat sairastuneet saavat eriarvoista hoitoa, kuntoutusta ja kohtelua. Aikuisten sairastuneiden säännöllinen seuranta voi olla sattumanvaraista ja omalääkäri on vain harvoilla. Tietämättömyys sairauden luonteesta on voinut johtaa pahimmillaan leimaamiseen tai jopa syrjintään.

Harvinaisuus on tuonut myös sairastavien ja heidän perheidensä elämään uusia kontakteja ja tukea. Monella on ollut mahdollisuus osallistua sairauden tieteelliseen tutkimukseen ja tiedon jakamiseen sosiaali- ja terveydenhuoltoon sekä koulumaailmaan.

Jos NF1 on lieväoireinen tai siitä johtuvat ongelmat monimuotoisia, voi olla vaikeuksia löytää yhtä tahoja, joka osaisi vastata monenlaiseen palvelutarpeeseen. Lakien ja asetusten viidakossa joudutaan etsimään apua ja tukea ”räättälityönä”. Vaarana on väliinputoaminen, jolloin tarvittavan hoidon, kuntoutuksen tai sosiaaliturvan saaminen onnistuu vaillinaisesti tai ei lainkaan. Usean eri ammattilaisen ja tahon yhteistyönä tehty hoito- ja kuntoutussuunnitelma auttaa eri palveluntarjoajia hahmottamaan omaa osuuttaan ja sopimaan yhteistyön rajapinnoista.

13. Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö

Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö kerää ja jakaa tietoa harvinaisista fyysisistä sairauksista niin sairastuneille tai vammautuneille itselleen, heidän läheisilleen kuin ammattilaisillekin. Yksikkö järjestää vertaistukea ylläpitämällä jäsenrekisteriä fyysisiä harvinaisia sairauksia sairastavista henkilöistä. Lisäksi yksikkö järjestää kurseja ja tapaamisia, joiden yhtenä tärkeänä tarkoituksena on tarjota vertaistukea harvinaisia sairauksia ja vammoja sairastaville henkilöille ja heidän perheilleen.

Sairaudesta tai vammasta, palvelujärjestelmästä tai vertaistuesta voi olla haasteellista löytää tietoa juuri harvinaisuuden vuoksi. Yksikön tavoitteena on, että harvinaiset sairaudet tiedostetaan ja tunnistetaan nykyistä paremmin koko yhteiskunnassa. Yksikkö tekee yhteistyötä eri järjestöjen, julkisen

sektorin, diagnoosiryhmien ja asiantuntijoiden kanssa. Sen asiantuntemus on mukana myös Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskuksen harvinaisille vamma-ryhmille järjestämissä palveluissa. Saat yksikön toiminnasta lisätietoa osoitteesta www.invalidiliitto.fi/harvinaiset.

Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö kuuluu valtakunnalliseen Harvinaiset-verkostoon, joka muodostuu harvinaistyötä tekevästä järjestöistä ja säätiöistä.

14. Invalidiliitto ry

Invalidiliitto ry on vuonna 1938 perustettu fyysisesti vammaisten ihmisten valtakunnallinen vaikuttamisen ja palvelutoiminnan monialajärjestö. Liittoon kuuluu 160 jäsenyhdistystä, joissa on 33000 henkilöjäsentä. Invalidiliitto tekee työtä yhteiskunnassa niin, että toimiva arki mahdollistaa fyysisesti vammaiselle ihmiselle itsenäisen ja hyvän elämän. Liiton perusarvot ovat ihmisarvo, luotettavuus, rohkeus ja oikeudenmukaisuus.

Lisätietoja Invalidiliiton tarjoamista palveluista, julkaisuista ja järjestökoulutuksesta löytyy Internet-sivuilta osoitteesta www.invalidiliitto.fi. Sivuilta löytyy tulostettavassa PDF-muodossa mm. pieni sosiaaliopas, ammatillisen kuntoutuksen ja työllistymisen tukimuodot sekä paljon muuta tärkeää tietoa.

15. Linkkivinkit

www.snf.fi	Suomen Nf-yhdistys
www.invalidiliitto.fi/harvinaiset	Invalidiliiton Harvinaiset –yksikkö
www.invalidiliitto.fi	Invalidiliitto
www.harvinaiset.fi	Harvinaisten sairaus- ja vammaryhmien yhteistyöverkosto
www.harvinaiset.net	Harvinaisten yhdistysten ja aktiivien yhteistyöverkko
www.seittiweb.org	Seitti-toimintaa vammaisille ja pitkäaikaissairaille nuorille
www.eurordis.org	European Organisation for Rare diseases, eurooppalaisten harvinaistautien järjestöjen kattojärjestö

www.rarelink.fi	Pohjoismainen linkkikokoelma harvinaisia sairauksia sairastaville
www.ctf.org	NF-sivut USA
www.vammaisurheilu.fi	Suomen Vammaisurheilu ja -liikunta VAU ry
www.kela.fi	Kansaneläkelaitos
http://users.utu.fi/juhpel/	Turun NF-tutkimusryhmän kotisivut

16. Sanasto

anamneesi	esitiedot sairauden kulusta
deleetio	geenin tai sen osan häviämä
feokromosytooma	lisämunuaisen kasvain
fibrooma	sidekudoskasvain
genotyyppi-fenotyyppi korrelaatio	NF1-taudissa olevan NF1-geenin mutaation ja taudin vaikeusasteen välinen yhteys
Glomus-kasvain	aiheuttaa sormen tai varpaan päähän kosketusarkuutta
Lischin nodulus	Hyvänlaatuinen kyhmy silmien värikalvoilla eli iiriksisissä
neuro	hermo
neurofibrooma	hyvänlaatuinen ihokasvain
neurologia	hermotautioppi, joka tutkii ja hoitaa aivojen ja hermoston sairauksia
periapikaalinen sementtidysplasia	hampaiden juurten vieressä oleva oireeton, mutta röntgenkuvassa näkyvä muutos
pleksiforminen	punosta muistuttava
pulmonaalistenoosi	keuhkovaltimoläpän ahtauma
optikusgliooma	näköhermon kasvain
ortopedia	luu- ja tukielinsairauksiin erikoistunut kirurgian ja lääketieteen ala. Ortopedian alalle kuuluvat luiden, lihasten, nivelten, nivelsiteiden ja rustopintojen leikkaukset
osteoporoosi	luukato
skolioosi	selkään ilmaantuva mutka

17. Lähdeviitteet ja kirjallisuutta

Suomen NF-yhdistys ry. NF1 Lastenopas 2006. Saatavilla: www.snf.fi. Asevelvollisuus. Saatavissa: <http://www.snf.fi/15>.

NF:stä on tehty väitöskirjoja, joita on saatavilla yliopistojen nettisivuilta.

Kirjoittajat

Kandelin Kaisu ja Esko, Suomen Neurofibromatoosiyhdistys ry

Peltonen Juha, professori, solubiologia ja anatomia, Turun Yliopisto

Peltonen Sirkku, dosentti, ihotautilien erikoislääkäri,
Turun yliopistollinen keskussairaala

Pöyhönen Minna, dosentti, osastonylilääkäri, perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri, Kliinisen genetiikan yksikkö, HUSLAB

Sipponen Marjatta, sosiaalityöntekijä, Väestöliiton perinnöllisyysklinikka



Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö on harvinaisten tuki- ja liikuntaelinvammaryhmien osaamis- ja tukikeskus. Yksikkö julkaisee Harvinaiset-opassarjaa, johon tämä NF-opas kuuluu. Oppaat tehdään yhteistyössä diagnoosiyhdistysten kanssa. Oppasarjan avulla levitetään muutoin vaikeasti saatavaa diagnoosikohtaista tietoa suomen kielellä. Oppaat ovat tarkoitettu harvinaisiin vamma- ja sairausryhmiin kuuluville henkilöille, heidän läheisilleen sekä sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisille.

Harvinaiset oppaat

- Erbin pareesi 2003
- Rustohiushypoplasia 2003
- Osteogenesis Imperfecta 2004
- Marfan-oireyhtymä 2004
- Dysmelia 2007
- APS I ja APS II 2010
- Perthes 2011
- NF1 2012



Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö

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

lahden.kuntoutuskeskus@invalidiliitto.fi, www.invalidiliitto.fi/harvinaiset