



Osteogenesis Imperfecta

Ensitieto-opas vanhemmille



Invalidiliiton julkaisu

**HARVINAISET-
OPASSARJA**

Ensitieto-opas vanhemmille
Osteogenesis Imperfecta

SISÄLTÖ

ESIPUHE

1 MIKÄ OSTEOGENESIS IMPERFECTA ON?

1.1 Oireet

1.2 Diagnoosi

1.3 Hoitomenetelmät

1.4 FYSIOTERAPEUTTINEN KUNTOUTUS

2 ARKI

3 VERTAISTUKI JA JÄRJESTÖTOIMINTA

4 YHTEISKUNNAN TUKI

OSTEOGENESIS IMPERFECTAAN LIITTYVIÄ TERMEJÄ

LINKKEJÄ

LÄHTEET

ESIPUHE

Osteogenesis imperfecta (OI) on harvinainen luustosairaus. Suomessa syntyy keskimäärin kolme tautia sairastavaa lasta vuosittain. Näin ollen osteogenesis imperfecta luokitellaan harvinaisiin sairauksiin. Sairaus luokitellaan harvinaiseksi silloin, kun siihen kuuluvia on alle 2500 henkilöä/tautiryhmä.

Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö on harvinaisten tuki- ja liikuntaelinvamma-ryhmien osaamis- ja tukikeskus. Yksikkö julkaisee Harvinaiset-opassarjaa. Oppaat tehdään yhteistyössä asiantuntijoiden kanssa ja niiden tavoitteena on olla avuksi arjen elämässä. Oppaat on tarkoitettu harvinaisiin vamma- ja sairausryhmiin kuuluville henkilöille ja heidän läheisilleen sekä terveydenhuollon, sosiaalitoimen ja koulutoimen ammattilaisille. Tarkoituksena on levittää muutoin niin hankalasti saatavissa olevaa sairauskohtaista tietoa suomen kielellä.

Tämä Osteogenesis imperfecta -opas kuuluu Harvinaiset-opassarjan oppaisiin. Oppaan tavoitteena on antaa tietoa ensisijaisesti vanhemmille, joiden lapsella epäillään tai on diagnosoitu osteogenesis imperfecta. Opas on tehty yhteistyössä Turun ammattikorkeakoulun Salon toimipisteen kanssa ja sen sisällön ovat ansiokkaasti toimittaneet sairaanhoitajaopiskelijat **Juha Laine**, **Johanna Söderström** ja **Jaana Virtanen**.

Tämän oppaan asiasisällön ovat tarkastaneet HUS:n Lastenklinikan apulaisylilääkäri, dosentti **Outi Mäkitie** ja fysioterapeutti (YAMK) **Patrick Wilamo**.

Lisätietoa Harvinaiset-yksiköstä saa osoitteesta www.invalidiliitto.fi/harvinaiset. Yksikköön voi ottaa yhteyttä osoitteella Harvinaiset-yksikkö, Lau-
neenkatu 10, 15100 Lahti tai puhelimitse puh. (03) 812 811.

Lahdessa kesäkuussa 2013

Invalidiliitto ry
Harvinaiset-yksikkö
Miia Laitinen

1 MIKÄ OSTEOGENESIS IMPERFECTA ON?

OI on synnynnäinen ja perinnöllinen luutumisvajaussairaus. Taudille on tyypillistä luuston hauraus ja lisääntynyt murtuma-alttius. Valtaosalle aiheuttaja on mutaatio tyypin I kollageenin tuotantoa ohjaavassa geenissä. Taudinkuva vaihtelee vähäoireisesta tai oireettomasta luuston hauraudesta jopa kuolemaan johtavaan vaikeaan luuston kehityksen häiriöön. Parannuskeinoa ei tunneta, mutta oireita voidaan helpottaa bisfosfonaattihoidolla, sekä fysioterapian ja kirurgian avulla.

Osteogenesis imperfectan toteaminen ajoittuu yleisimmin lapsuusikään. Suomessa tautia sairastavia on tällä hetkellä yli 300 henkilöä. Sairastuneen perhe ja lähipiiri, koulu mukaan lukien, tarvitsevat tietoa sairaudesta ja sen aiheuttamista rajoituksista.

OI määritellään ryhmäksi harvinaisia geneettisiä sairauksia, jotka aiheuttavat luun massan vähenemisen ja rakenteellisen heikkouden johdosta luiden murtumia. Eniten kollageeni I muodostumista tapahtuu luuta tuottavissa osteoblastisoluissa. Poikkeavia löydöksiä löytyy myös muista kudoksista, kuten silmien kovakalvot, hampaat ja jänteet, joissa kollageeni I on vallitseva proteiini. Sairaus ei vaikuta älylliseen kehitykseen.

Osteogenesis imperfectan hoidon tavoite on sairastuneen oireet huomioiden mahdollisimman normaalin toimintakyvyn ylläpitäminen. Liikuntavammojen ehkäisy tavoitteen on sairastuneen itsenäisyys jokapäiväisissä toimissa.

1.1 Oireet

Yleisimpinä sairauden merkkeinä pidetään vähäisestäkin vammasta syntyviä luunmurtumia, toistuvien murtumien aiheuttamia virheasentoja sekä pienikokoisuutta. Sairaudelle ovat tyypillistä myös silmien sinertävät skleerat eli kovakalvot, hampaiden vauriot sekä kuulon heikkous. Luotettava diagnoosi pystytään yleensä tekemään geenitutkimuksen avulla. Geenimutaatio tyypin I kollageenia koodaavassa geenissä pystytään osoittamaan 90 prosentilla geenitutkimuksen avulla.

Osteogenesis imperfectaan sairastuneiden **luut** ovat normaalia ohuempia ja kovempia, mutta kuitenkin hauraampia, minkä vuoksi ne kestävät huonosti toistuvaa räsitystä sekä vääntövoimaa. Murtuma-alttius vähenee murrosiässä, mutta etenkin naisilla murtuma-alttius lisääntyy taas raskauden- ja imetyksen sekä vaihdevuosien aikana. Heikentynyt luusto aiheuttaa sairastuneilla muutoksia tukirangan rakenteeseen ja ryhtiin. Ol:ää sairastavat ovat keskimääräistä lyhyempiä, heillä saattaa esiintyä selkärangan käyryyttä eli skolioosia ja rintakehä saattaa muodoltaan olla poikkeava. Nivelet ovat usein yliikkuvat ja siitä johtuen nivelissä esiintyy virheasentoja ja suurentunut alttius nivelen sijoiltaanmenoon. Kallon muoto voi olla poikkeava siten, että otsa on leveä ja takaraivo litteä. **Lihakset** ovat usein alikehittyneet ja motorinen suorituskyky on tavallista heikompi.

Skleerat eli silmien kovakalvot voivat olla sinertävät. Vastasyntyneillä tämä löydös on epävarma, koska terveillä vastasyntyneilläkin on tyypillisesti tummat tai sinertävät skleerat.

Hammasoireita esiintyy useammin maitohampaissa (diagnoosina Dentinogenesis imperfecta) kuin pysyvissä hampaissa. Sairastuneiden hampaat saattavat olla heikot ja kellertävät. Kolmanneksella on vakavia vaurioita hampaissa. Yleensä Ol- lasten ja aikuisten hampaat ovat kuitenkin normaalin näköiset ja vaikeammat hammasmuutokset liittyvät vain vaikeaan Ol:aan.

Kuulon heikentymistä aiheuttaa luustomuutokset korvien kuuloluissa. Huonokuuloisuus yleistyy aikuisiällä siten, että noin puolet aikuisista on huonokuuloisia.

Ihon heikkous, ohuus ja atrofisuus eli ihosolujen surkastuminen johtuvat ihon kollageenipitoisuuden muutoksista. Sairastuneiden ihon haavat saattavat parantua huonosti. Sidekudosten aineenvaihdunnan kiihtymisen johdosta saattaa esiintyä heikentynyttä lämmönsietoa ja hikoilua.

1.2 Diagnoosi

Toistuvat, ilman selkeää vammaa syntyvät murtumat saattavat herättää hoitohenkilökunnassa epäilyn mahdollisesta pahoinpitelystä. Lastensuojelulain perusteella mahdollinen pahoinpitys tulee ottaa huomioon kaikissa niissä tapauksissa, joissa lapsen vammat ja oireet ovat ristiriidassa tapahtumatietoihin nähden ja

siksi ei olekaan poikkeuksellista, että OI-lasta aluksi tutkitaan tätä mahdollisuutta ajatellen.

Osteogenesis imperfectan diagnostiikka perustuu yleisimmin taudinkuvaan sekä röntgenlöydöksiin. Taudin epäily saattaa joskus herätä jo raskaudenaikaisessa ultraäänitutkimuksessa. Tautiluokitus jakaa OI:n eri muotoihin sairauden oireiden ja löydösten, radiologisten muutosten sekä oletetun periytymisen perusteella.

OI tyyppi I on sairauden yleisin muoto. Sairaus ilmenee yleensä 0,5 – 1,5 vuoden iässä. Se voi esiintyä myös vähäoireisena tai oireettomana ja tulla esiin vasta aikuisiällä. Oireina ilmenevät lihasheikkoudesta johtuva hidaskasvu ja hampaiden kehitys ja kaatumisista helposti syntyvät murtumat sekä silmien sinertävät skleerat. Murtuma-alttiutta esiintyy koko kasvuiän, mutta se vähenee murrosikässä. Osalla sairastuneista esiintyy hampaiden kiilteen heikkoutta, joten hampaat ovat helposti kuluvia ja lohkeilevia. Tyyppi I on sairauden lievin muoto ja osa näistä henkilöistä voi olla liki oireettomia läpi elämänsä.

OI tyyppi II on sairauden vaikein muoto. Sairastuneet kuolevat yleensä sikiövaiheessa tai vastasyntyneenä murtumiin ja luuston kehityshäiriöön.

OI tyyppi III on oireiltaan vaikein elossa olevien tautimuoto. Sairastuneilla on yleensä lukuisia murtumia, usein jo vastasyntyneenä, selkärangan ja raajojen luiden taipuisuutta luuston pehmeydestä johtuen ja he ovat yleensä lyhytkasvuisia. Kouluikänsä mennessä esiintyy yleensä säärien käyristymistä, rintarangan epämuodostumista ja selkärangan kiertymistä. Rintakehän ja selkärangan muutokset vaikeuttavat sairastuneiden hengitystä. Sairastuneilla esiintyy myös kuulon heikkoutta sekä vaikeita hammasoireita. He tarvitsevat terveydenhuollon palveluita säännöllisesti.

OI tyyppi IV on oireiltaan ja vaikeusasteeltaan vakavampi kuin tyyppi I, mutta lievempi kuin tyyppi III. Murtumia esiintyy vastasyntyneillä ja murtuma-alttiutensa suurin lapsuusiässä. Osalla sairastuneista on hammasoireita ja noin puolella esiintyy kuulon heikkoutta.

1.3 Hoitomenetelmät

Osteogenesis imperfecta on pysyvä luuston sairaus, johon ei ole parantavaa hoitoa, mutta asianmukaisen hoidon ja kuntoutuksen avulla murtumien ja vammojen syntyä voidaan kuitenkin ehkäistä ja vähentää. Lasten osteogenesis imperfectaa tulisi hoitaa tarvittaessa fysio- ja toimintaterapialla, murtumien kirurgisella hoidolla sekä liikunnallisella kuntoutuksella ja bisfosfonaattilääkityksellä. Lääkkeettömät hoitomuodot, kuten **kuntoutus** ja **kirurginen hoito** ovat tärkeitä ja ensisijaisia hoitomuotoja.

Liikunnallisen kuntoutuksen avulla lihasmassaa kasvatetaan ja vahvistetaan. Tämä on tärkeää luiden tukemiseksi. Fyysiset aktiviteettiohjelmat lisäävät liikuvuutta ja muita toiminnallisia kykyjä sekä ehkäisevät murtumia. Vähimmillään kuntoutus voi olla päivittäisiä seisomaharjoituksia.

Kirurginen hoito on usein tarpeellista murtumien hoidossa ja ehkäisyssä. Asennonkorjausleikkauksia voidaan tehdä usein jo ennen kävelemään opettelua. Leikkauksissa käytetään useimmiten luunsisäistä ydinnaulausta. Kirurgisessa hoidossa pyritään mahdollisimman lyhyeen immobilisaatioon eli liikkumattomuusjaksoon, jotta luumassan pieneneminen olisi mahdollisimman vähäistä.

Bisfosfonaattilääkkeet ovat nousseet keskeiseksi osaksi OI:n hoitoa viimeisen vuosikymmenen aikana. Bisfosfonaatit vaikuttavat luuta hajottavien solujen toimintaan hilliten niiden toimintaa. Lääkettä annetaan yleisimmin suonensisäisesti annosteltuna, mutta etenkin aikuisille lääkettä voidaan antaa myös suun kautta. Tukihoitona käytetään D-vitamiinia ja kalsiumia.

Bisfosfonaattihoidon avulla OI:aa sairastavien elämänlaatu paranee yleensä huomattavasti. Lääkehoito ei tuo parannusta sairauteen, mutta sen avulla voidaan murtumia ehkäistä ja se toimii tukena fysioterapialle, kuntoutukselle sekä kirurgiselle hoidolle. Bisfosfonaattihoidon pitkäaikaisista vaikutuksista ei ole riittävästi tutkimustuloksia, jotta voitaisiin varmuudella osoittaa, kenelle ensisijaisesti hoitoa tulisi antaa ja kuinka kauan.

Lääkityksen avulla luun mineraalimäärä sekä tiheys kasvavat ja murtuma-alttius vähenee. Suonensisäinen, jaksottainen bisfosfonaattilääkitys kasvattaa luuntiheyttä ja vähentää murtumia ja sairastuneiden liikuntakyky paranee. Jo neljän kuukauden lääkityksen on todettu parantavan lihasvoimaa. Lääkkeen sivuvaikutukset ovat yleensä vähäisiä ja painottuvat ensimmäiseen lääkeinfuusion.

1.4 Fysioterapeuttinen kuntoutus osteogenesis imperfectassa

Osa osteogenesis imperfectaa sairastavista henkilöistä tarvitsevat kuntoutusta fysioterapian muodossa. Vaikeissa tautityypeissä voi olla kyse vuosia, jopa vuosikymmeniä, jatkuvasta säännöllisestä fysioterapiasta ja lievimmissä tautityypeissä lyhyistä sarjoista murtumien jälkeen. Joskus tautityyppi on niin lievä ettei säännölliseen fysioterapiaan ole tarvetta missään vaiheessa. Toivottavaa kuitenkin olisi, että kaikki osteogenesis imperfectaa sairastavat lapset jossain vaiheessa tapaisivat fysioterapeuttia keskussairaalassa lääkärin seurantakäynnin yhteydessä. Fysioterapeutin asiantuntemusta tulisi hyödyntää liikkumista, toimintakykyä ja harrastuksia liittyvissä kysymyksissä. Liikkumisen apuvälineet kuuluvat fysioterapeutin osaamisalueeseen. Päivittäisissä toimissa tarvittavat pienapuvälineet kuuluvat toimintaterapeutin osaamisalueeseen.

1.4.1 Fysioterapia

Fysioterapia on lääkinällistä kuntoutusta, jonka tavoitteena on tukea lasta tai nuorta saavuttamaan paras mahdollinen liikkumis- ja toimintakyky joko itsenäisesti tai apuvälineiden avulla.

Fysioterapian tulee sisältää luustoa kuormittavaa, lihasvoimaa lisäävää, liikkeen ja vartalon hallintaa ja koordinaatiota parantavia harjoitteita ja liikkeitä.

Jos kyseessä on pieni lapsi, merkittävä tavoite fysioterapiassa on motorisen kehityksen tukeminen ja edistäminen sekä vanhempian ohjaus ja neuvonta. Vanhemmat saattavat tarvita ohjausta lapsen manuaalisessa käsittelyssä arkisissa tilanteissa, kuten vaipanvaihto, kylvettäminen sekä pukeminen ja riisuminen. Vaikeassa osteogenesis imperfectassa lapsen sylissäpito, siirtäminen ja asentojen vaihto voi vaatia vanhempien ohjausta ja neuvontaa. Murtumat, niiden hoitoon liittyvä immobilisointi, hypotonia (lihasjänteveyden alhaisuus, joka usein liittyy osteogenesis imperfectaan) sekä kipu ja vanhempien ja muiden lasta hoitajien (yli)varovaisuus voivat hidastuttaa lapsen motorista kehitystä.

Nivelliikkuvuuden harjoittelu on harvoin tarpeen. Osteogenesis imperfectaan liittyvä oire on usein nivelten yliliikkuvuus, jota fysioterapiassa pyritään hallitsemaan harjoittelemalla lihasvoimaa ja asennonhallintaa. Tärkeää on

kuormittaa luustoa, etenkin alaraajoissa, jotta luusto kehittyisi mahdollisimman vahvaksi.

Mikäli liikkuminen ja harjoittelu on hankalaa fysioterapeutin vastaanotolla, on toivottavaa, että terapia voidaan toteuttaa altaassa. Vesi mahdollistaa usein monipuolisemman ja tehokkaamman harjoittelun, johtuen siinä olevasta nesteestä ja ilmaa suuremmasta vastuksesta. Nuorten ja aikuisten fysioterapia voi ainakin osittain toteutua myös kuntosalilla. Tuolloin harjoittelun tavoitteena on lisätä lihasvoimaa ja hallintaa, jotka puolestaan voivat mahdollistaa itsenäisemmän ja sujuvamman liikkumisen ja toiminnan.

1.4.2 Harrastukset

On toivottavaa, että myös kaikki osteogenesis imperfectaa sairastavat henkilöt harrastaisivat säännöllisesti hengästyntä, sykkeen nousua ja hikoilua aiheuttavaa liikuntaa. On kuitenkin selvää, että mitä vaikeampi sairaustyypin on kyseessä, sitä enemmän rajoituksia se aiheuttaa lajin ja liikuntamuodon suhteen. Suuri osa osteogenesis imperfectaa sairastavista henkilöistä voivat harrastaa erilaisia vesiliikuntalajeja (uinti, vesijuoksu, vesijumppa) ja nämä ovatkin erinomaisia yleiskuntoa parantavia ja ylläpitäviä lajeja. Vesiliikunnassa luustoa vahvistava kuormitus on kuitenkin melko vähäinen. Parhaiten luustoa vahvistaa iskutyypinen ja vääntöä aiheuttava kuormitus.

Jos leikki-ikäinen lapsi pystyy itsenäisesti liikkumaan, häntä tulisi rohkaista siihen ja pyrkiä järjestämään ja valitsemaan liikkumisympäristö niin, että riskitekijät minimoidaan. Mitä suurempi vauhti touhussa on, sitä suurempi on liike-energia ja riski murtumille. Leikki-ikäiselle erilaiset liikunnalliset kerhot ovat suositeltavia, tarvittaessa eriytetysti. Kaikkein vauhdikkaimpiin ja riskialteimpiin tekemisiin lapsi ei osallistuisi. Sellaisissa tilanteissa ohjaajan tulee tarjota lapselle muuta, sopivampaa tekemistä.

Kouluikäisen tulisi osallistua koulun liikuntatunneille. Vauhdikkaat joukkuelajit eivät sovi kaikille osteogenesis imperfectaa sairastaville koululaisille ja heille liikunnanopettajan tulee suunnitella muuta mielekästä tekemistä sillä aikaa kun muut pelaavat esim. sählyä tai koripalloa.

Murtuma-alttius vähenee usein merkittävästi murrosiän jälkeen. Tuolloin sellaiset lajit ja liikuntamuodot kuten sulkapallo ja tanssi ovat suositeltavia,

sillä ne kuormittavat luustoa monipuolisesti. Hiihto, pyöräily ja reipas kävely (jopa kevyt hölkkä) saattavat olla mielekkäitä. Tärkeää liikunnan jatkuvuuden ja säännöllisyyden kannalta on, että laji on nuorta kiinnostava ja motivoiva. On ymmärrettävää että nuorelle voi aiheutua mielipahaa ja motiivaatio-ongelmia, mikäli hänellä on vaikea-asteinen osteogenesis imperfecta joka estää häntä harrastamasta haliuumaansa lajia.

Säännölliseen liikuntaan ja liikuntaharrastuksiin liittyvissä kysymyksissä on hyvä kääntyä hoitavan fysioterapeutin puoleen.

1.4.3 Apuvälineet

Osteogenesis imperfectaa sairastavien henkilöiden apuvälinetarve vaihtelee suuresti. Osalla on elämänsä aikana vain muutama murtuma tai ei murtumia lainkaan kun taas joillakin on kymmeniä, jopa satoja murtumia. Yksi tulee toimeen ilman apuvälineitä ja toinen tarvitsee apuvälineitä, apua ja tukea kaikkeen siirtymiseen, liikkumiseen ja tekemiseen.

Tyypillisiä apuvälineitä, joita osteogenesis imperfectaa sairastavat henkilöt tarvitsevat ovat kyynärsauvat ja pyörätuoli, etenkin murtuman jälkeen. Itsenäinen liikkuminen voi olla mahdollista kävelykepin, kyynärsauvojen, rollaattorin, manuaalipyörätuolin tai sähköpyörätuolin avulla. Seisoma-asennon voi mahdollistaa erilaiset yksilölliset tukipohjalliset, tukijalkineet, ortoosit ja seisomatelineet. Koska osteogenesis imperfekta saattaa aiheuttaa lyhytkasvuisuutta, erilaiset ylettämistä helpottavat apuvälineet, kuten korokkeet ja jakkarat saattavat olla tarpeen.

Aktiiviseen harjoitteluun ja harrastamiseen tarvittavia apuvälineratkaisuja voi suunnitella yhdessä hoitavan fysioterapeutin kanssa.

2 ARKI

Jokainen ihminen on ainutkertainen ja arvokas yksilö, jolla on oma paikkansa läheistensä elämässä.

Lapsen sairastuminen pitkäaikaissairauteen vaikuttaa koko perheen elämään. Sairaus voi aiheuttaa ahdistusta, huolta ja epävarmuutta lapsen tulevaisuudesta. Vanhemmat voivat myös kokea syyllisyyttä lapsen sairaudesta. Elämä saattaa tuntua epäoikeudenmukaiselta ja sairautta on vaikea hyväksyä. Olisi kuitenkin hyvä muistaa elämän olevan ennustamatonta ja sairaudesta huolimatta antoisaa, merkityksellistä ja rikasta. On kuitenkin luonnollista, jos sairaus aiheuttaa tilapäisen kriisin perheille. Perheen kokeman kriisin syvyys ja siitä selviytyminen vaihtelee niin eri perheiden, kuin perheen yksittäisten jäsenten välillä. Jokaisella on oikeus kokea kriisi juuri sellaisena, kuin se itsestä tuntuu. Lapsen sairauden tuomasta perheen uudesta elämäntilanteesta riippumatta, tulisi jokaisen perheenjäsenen muistaa kiinnittää huomiota myös omaan jaksamiseensa. Läheisten apua ja tuki on usein tarpeen. Omien tunteiden jakaminen auttaa jaksamisessa. Usein perhe voi myöhemmässä elämänvaiheessa todeta lapsen sairauden lisänneen perheen yhteenkuuluvuuden tunnetta.

Sairastuneilla on yksilöllinen tarve erilaisille apuvälineille. Niiden tarpeeseen ja määrään vaikuttavat sairaudesta aiheutuneet haitat sekä varsinkin lasten kohdalla lapsen kehitysvaihe. Apuvälineiden ja kotiin mahdollisesti tarvittavien muutostöiden tarve arvioidaan aina yksilöllisesti.

Vastasyntyneen ja taaperoikäisen hoito

Vastasyntynyttä OI-lasta hoidettaessa kannattaa huomioida, että hänen päänsä saattaa olla epätavallisen pehmytluinen, hänellä voi olla epämuodostumia ja useissa eri paranemisen vaiheessa olevia luunmurtumia. Vastasyntynyt lapsi voi myös säikähtää helposti. Kaikille vastasyntyneille on tärkeää saada kokea kosketusta ja läheisyyttä vanhempien ja muiden hoitajien taholta.

Taaperoikäinen OI-lapsi tarvitsee varovaista käsittelyä, hyviä asentoja ja turvattua liikkumista. Lapsi voi näyttää ikäistään nuoremmalta lyhytkasvuisuudesta johtuen. Lasta hoitavien on muistettava rohkaista iänmukaista tiedollista kehittymistä

ja motorisia taitoja. Lapsen elinympäristön turvallisuus on tärkeää ottaa huomioon, jotta murtumia ei pääsisi syntymään.



Kuva 1: OI-lasta nostettaessa levitettyjen sormien avulla, paine ja tuki kohdistuvat laajemmalle alueelle.

Yleisiä ohjeita

- OI-lapsen siirrot tehdään hitaasti, suunnitelmallisesti ja hellästi.
- Lapsen päätä ja vartaloa tuetaan toisella kädellä, samalla kun toinen käsi tukee takapuolta. Yksi turvallinen ja tehokas tapa on liu'uttaa käsi takapuolen ja selän kautta tukemaan päätä.
- Sormet pidetään levitettyinä, näin tarjotaan laajempi tukipinta ja tasataan paineen kohdistumista. (Kuva 1.)
- Lapsen tavanomaista pehmeämpi pään luusto edellyttää säännöllistä asentojen vaihtoa. Pään suojaamiseksi voidaan joskus asettaa geelityyny. Käärityjä peittoja tai muuta pehmeää materiaalia voidaan käyttää tukemaan kylkimakuuta. Kylkiluiden murtumat, epämuodostumat selkärangassa ja useat muut seikat estävät päinmakuuasennon eli makuun vatsalla. (Kuva 2.)



Kuva 2: Kylkiasentoa voidaan tukea pehmeiden tyynyjen tai peitteiden avulla.

- Lapsen kylpyamme voidaan pehmustaa sienellä tai pyyhkeellä.
- Vakavasti sairaan lapsen kohdalla voi olla hyödyllistä käyttää päällystettyä vahtomuovia apuna siirroissa ja pidettäessä lasta sylissä. Lapsen kasvaessa voi tästä vähitellen luopua. (Kuva 3.)
- Lapsen lihasten kehittymistä, pään ja niskan hallintaa sekä myöhempää istumista vahvistetaan tukemalla lasta eri asentoihin.



Kuva 3: Pehmeä patja toimii nosto- ja kantoapuna.

Pukeminen

- Lapsen käsivartta tai jalkaa ei tule vetää läpi vaatteesta. Veto, kierto tai kiinni juuttuminen saattavat aiheuttaa murtumia.
- Helposti puettavat, kevyet puuvillavaatteet, ovat suositeltavia. Nauhat, napit, taskut tai röhkelöt vaatteissa voivat altistaa murtumille.
- Vaatteet, joissa on nepit tai tarranauha edessä alhaalla ovat helpompia pukea kuin monimutkaisemmat vaatteet. Myös kietaisumallit ovat käytössä hyväksi koettuja.



Kuva 4: Turvallinen kantoasento sylissä.

Syöttäminen

- Lapsi voi olla haluton syömään. Joillain lapsilla on heikko imemisrefleksi ja he vaativat säännöllistä ja pienissä erissä tapahtuvaa syöttämistä. Rintamaito on lapselle parasta ruokaa. Vaikeimmissa tautimuodoissa rintaruokinta ei aina ole mahdollista hengitysvaikeuksien vuoksi. Tuolloinkin äiti voi pumpata rintamaitoa ja syöttää sitä tuttipullostä. Mikäli äidillä itsellään on OI, imetysajan pituudesta on hyvä keskustella lääkärin kanssa. Pitkä imetysaika voi altistaa äitiä kalsiumin puutokseen.

- Syöttämisen yhteydessä on erityistä huomiota kiinnitettävä lapsen asentoon ja tukemiseen.
- Röyhtäyttämisen tulee tapahtua hellästi. Kuvassa 4. esitetty asento, sekä rintaa vasten tapahtuva röyhtäyttäminen on todettu sopiviksi asennoiksi. Lapsi voidaan vaihtoehtoisesti laittaa selinmakuulle ja kumartua ottamaan hänet siitä rintaa vasten. Samalla lasta tulee tukea selän puolelta. Hellävarainen hieronta selästä ja kevyet askeleet voivat olla myös hyödyllisiä röyhtäyttämisessä.

Sänky

- Tavallinen lastenvuoteen patja on suositeltavin lapselle. Pehmeitä vaihtoehtoja ei suositella, muille kuin vakavimmin sairaille OI-lapsille.

Auton turvaistuin

- Irrotettavat päälliset ovat suositeltavia, koska osa lapsista hikoilee runsaasti.
- Istuimen valjaat tulee olla hyvin pehmustetut. U-tyynyn avulla voidaan tukea lapsen päätä. Rullalle taitetuilla pyyhkeillä voidaan tukea lonkan asentoa.

Näitä tulisi välttää

- OI-lastasta ei tule työntää, vetää, altistaa puristukselle tai yrittää oikais-ta lapsen raajoja.
- Vastasyntynyttä OI-lastasta ei tule nostaa kainaloista tai rintakehän ympäriltä, koska tästä voi aiheutua kylkiluiden murtumia.
- Vaipanvaihdossa lasta ei tule nostaa nilkoista, vaan liu'uttamalla käsi takapuolen alle ja nostamalla sillä lasta vaipan poistamiseksi.
- Lasta ei suositella asetettavaksi nukkumaan vatsalleen kohonneen kätkytkuolemariskin vuoksi. Muutoin vatsallaan saa olla ja se on jopa suositeltavaa motorisen kehityksen kannalta.

- Epäiltäessä lapsella raajan murtumaa on raajan käsittely minimoitava.

3 VERTAISTUKI JA JÄRJESTÖTOIMINTA

Vertaistuessa on kyse samankaltaisessa elämäntilanteessa koettujen omakoh-
taisten kokemusten jakamisesta. Vertaistukitoimintaa on monessa eri muodossa,
se voi olla yksilöllistä tai ryhmässä tapahtuvaa toimintaa. Toiminta voi tapahtua
kasvokkain tai vaikkapa internetin keskustelupalstojen välityksellä. Vertaistuen
välityksellä voi saada emotionaalisen tuen lisäksi vinkkejä arjessa askarruttaviin
kysymyksiin. Yhteistoiminnassa samankaltaisia elämänkokemuksia omaavien ih-
misten kanssa voi tulla kuulluksi ja ymmärretyksi aivan eri tavalla, kuin niiden
parissa, joilla vastaavankaltaisia kokemuksia ei ole. Asioiden jakamisen kautta
niiden ymmärtäminen ja hyväksyminen voi olla helpompaa. Vertaistukitoiminta
voi myös tuoda uusia merkityksellisiä ihmissuhteita perheen elämään.

Suomen Osteogenesis Imperfecta -yhdistys on perustettu vuonna 1979. Yh-
distys tarjoaa tietoa, tapahtumia ja vertaistukea. Tietoa jaetaan mm. OI-taudista,
-tutkimuksista ja niiden tuloksista sekä hoitomahdollisuuksista. Tiedotustoimin-
ta on suunnattu OI-perheille, lääkäreille, muulle hoitohenkilökunnalle, eri viran-
omaisille, vammaisjärjestöille sekä lisäksi suurelle yleisölle. Yhdistys toimii täysin
vapaaehtoistyön pohjalta. Yhdistys julkaisee kaksi kertaa vuodessa ilmestyvää
jäsenlehteä. Lisäksi tiedotusta jäsenistön suuntaan hoidetaan jäsenkirjeillä. Li-
sätietoa yhdistyksestä ja sen monipuolisesta toiminnasta on saatavissa verkos-
ta osoitteesta www.oi-yhdistys.fi. Yhdistys toimii yhteistyössä Invalidiliiton ja sen
Harvinaiset-yksikön kanssa.

Invalidiliitto ry on vuonna 1938 perustettu fyysisesti vammaisten ihmisten val-
takunnallinen vaikuttamisen ja palvelutoiminnan monialajärjestö. Liittoon kuuluu
160 jäsenyhdistystä, joissa on 33 000 henkilöjäsentä.

Invalidiliitto tekee työtä yhteiskunnassa niin, että toimiva arki mahdollistaa fyysi-
sesti 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.

Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskus tarjoaa kuntoutus- ja sopeutumisvalmennuskursseja, yksilöllistä kuntoutusta, tilapäishoitoa ja avokuntoutusta, loma-toimintaa sekä muita toimintoja. Harvinaisiin vamma-ryhmiin kuuluville henkilöille ja heidän läheisilleen järjestetään erilaista toimintaa, kuten KELA:n järjestämää ja rahoittamaa kuntoutusta sekä RAY:n tukemia ryhmätapaamisia. Toimintaan voi tutustua osoitteessa www.invalidiliitto.fi/laku.

Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö kerää ja jakaa tietoa harvinaisista fyysisistä sairauksista niin sairastuneille tai vammautuneille itselleen, heidän läheisilleen kuin ammattilaisillekin. Oppaiden laatimisen lisäksi yksikkö järjestää tiedottavia ja vertaistukea antavia tilaisuuksia harvinaisille ryhmille sekä julkaisee Harvallehteä. Lehti on suunnattu harvinaisille vamma-ryhmille ja alan ammattilaisille. Harvinaiset-yksikön toiminnassa on mukana lukuisia eri diagnooseja. Uusia ryhmiä otetaan jatkuvasti mukaan toimintaan.

Sairaudesta, 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, diagnosiryhmien ja asiantuntijoiden kanssa. Sen asiantuntemus on mukana myös Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskuksen harvinaisille vamma-ryhmille järjestämässä palveluissa. Yksikkö on myös valtakunnallisen harvinaistyötä tekevän järjestöjen Harvinaiset-verkoston jäsen (www.harvinaiset.fi).

Yhdysvalloissa toimiva **Osteogenesis Imperfecta säätiö** on vapaaehtoisjärjestö, joka on omistautunut auttamaan ihmisiä selviytymään osteogenesis imperfectan kanssa. Säätiön tavoitteena on parantaa OI:n vaikutuspiirissä olevien ihmisten elämänlaatua. Aiemmin oppaassa olleet ohjeet arkeen ovat peräisin säätiön tuottamista ohjelehtisistä.

4 YHTEISKUNNAN TUKI

Pitkäaikaissairaan lapsen vanhemmilla on oikeus moniin yhteiskunnan tukiin, joiden tarkoituksena on pitkäaikaissairaiden henkilöiden ja heidän perheidensä selviytymisen ja elämänlaadun tukeminen. Tukimuotoja ovat mm. Kansaneläkelaitoksen välityksellä maksettavat erityishoitoraha, kuntoutukseen myönnettävät tuet sekä alle 16-vuotiaan vammaistuki. Kotikunnalta on mahdollista anoa mm. omaishoidon tukea ja avustajaa kouluun sekä harrastuksiin.

Erityishoitorahaa voi saada, mikäli alle 16-vuotiaan lapsen vanhempi on lapsen vaikean sairauden tai vamman hoidon vuoksi estynyt tekemästä työtään, eikä hän saa palkkaa poissaolon ajalta.

Alle 16-vuotiaan lapsen vammaistukea voi saada alle 16-vuotias, jonka sairauteen tai vammaan liittyvästä hoidosta, huolenpidosta ja kuntoutuksesta aiheutuu perheelle vähintään 6 kuukauden ajan suurempaa rasitusta ja sidonnaisuutta kuin vastaavan ikäisestä terveestä lapsesta.

Kansanterveys-, potilas- ja vammaisjärjestöjen yhdessä kokoama kattava **Sosiaaliturvaopas pitkäaikaissairaille ja vammaisille** löytyy verkosta osoitteesta www.sosiaaliturvaopas.fi. Sen tavoitteena on ohjata sosiaaliturvan luomien mahdollisuuksien maksimaaliseen hyödyntämiseen. Vuodesta 2010 julkaistua opasta päivitetään vuosittain ja se on saatavilla ainoastaan sähköisenä versiona.

Invalidiliitto julkaisee verkossa **Pientä palveluopasta** osoitteessa http://www.invalidiliitto.fi/portal/fi/toiminta/neuvonta/pieni_palveluopas/. Oppaaseen on koottu aakkosjärjestyksessä yhteiskunnan tarjoamia tarpeellisia tukimuotoja. Palveluiden ja tukimuotojen tarjoajat vaihtelevat kunnan sosiaalitoimesta vakuutuslaitoksiin.

Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö on laatinut **lapsiperheelle suunnatun oppaan**, jossa on lueteltu tärkeimmät yhteiskunnan tuet vaikeavammaiselle lapselle. Opas löytyy osoitteesta www.invalidiliitto.fi/harvinaiset.

OSTEOGENESIS IMPERFECTAAN LIITTYVIÄ TERMEJÄ

Atrofia = (ihosolujen) surkastuminen

Geeni = perintöaineen yksikkö, perintötekijä

Genetiikka = perinnöllisyystiede

Immobilisaatio = liikkumattomaksi tekeminen

Kollageeni = tukiaine proteiini sidekudoksissa, rustoissa, jänteissä ja luissa

Motorinen = liikettä koskeva, ruumiinliikkeiden kokonaisuus

Mutaatio = periytyvä muutos perintöaineksessa

Osteoblasti = luuta muodostava solu

Osteoklasti = luuta hajottava solu

Proteiini = valkuaisaine

Skleera = silmän kovakalvo

Skolioosi = kiertymä selkärangassa

Synteesi = yhteen asettaminen, yhdistäminen

LINKKEJÄ

Invalidiliitto

www.invalidiliitto.fi

Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskus

www.lahdenkuntoutuskeskus.fi

Invalidiliiton Harvinaiset -yksikkö

www.invalidiliitto.fi/harvinaiset

Vapaaehtoisten harvinaisiin sairaus- ja vamma-ryhmiin kuuluvien henkilöiden ylläpitämä vertaistuki sivusto:

www.harvinaiset.net

Suomen Osteogenesis Imperfecta –yhdistys, tietoa OI-järjestötoiminnasta, vertaistuesta, tulevista kursseista ja itse sairaudesta:

www.oi-yhdistys.fi

The Osteogenesis Imperfecta Foundation, englanninkielinen sivusto, jolta löydät monipuolisesti tietoa sairaudesta ja vinkkejä arjessa selviytymiseen:

www.oif.org

Leijonaemot ry, erityislasten vanhempien yhdistys:

www.leijonaemot.fi

Pohjoismaisia potilasyhdistyslinkkejä:

www.rarelink.fi

Tietoa yhteiskunnan tukimuodoista:

www.kela.fi

Sosiaaliturvaopas pitkäaikaissairaille ja vammaisille:

www.sosiaaliturvaopas.fi

LÄHTEET

- Åström, E. & Söderhäll, S. 2002. Beneficial effect of long term intravenous bisphosphonate treatment of osteogenesis imperfecta. *Arch Dis Child*, 2002, 356–364.
- Boyde, A., Travers. R., Glorieux F.H. & Jones S.J. 1999. The mineralization density of iliac crest bone form children with osteogenesis imperfecta. *Calcified tissue international*, 3/1999, 185–190.
- Falk, M.J., Heeger, S., Lynch, K.A., DeCaro, K.R., Bohach, D., Gibson, K.S. & Warman, M.L. 2003. Intravenous Bisphosphonate Therapy in Children with Osteogenesis Imperfecta. *Pediatrics* 3/2003, 573–578.
- Hänninen, K. 2005. Kun varmaa tietoa ei vielä ole; Perhelähtöinen tapa kertoa vastasyntyneen poikkeavuudesta. *Suomen Lääkärilehti*, 40/2005, 3987–3991.
- Hero, M., Mäyränpää, M. & Mäkitie, O. 2008. Murtumille alttiin lapsen tutkiminen. *Suomen lääkärilehti*, 44/2008, 3777–3783.
- Hopia, H. 2006. Somaattisesti pitkäaikaissairaana lapsen perheen terveyden edistäminen. Tampereen yliopisto. Hoitotieteen laitos. Akateeminen väitöskirja.
- Invalidiliitto 2012. Pieni palveluopas. Saatavissa: http://www.invalidiliitto.fi/files/attachments/pieni_palveluopas/pieni_palveluopas_2012.pdf
- Kansaneläkelaitos 2012. Kela – Jos lapsi sairastuu. <http://www.kela.fi/>
- Lassila, R. 2006. Keskosen vanhempien hoitohenkilökunnalta saama ohjaus sairaalahoidon aikana. Tampereen yliopisto. Hoitotieteen laitos. Pro Gradu tutkielma.
- Monpetit, K., Plotkin, H., Rauch, F., Bilodeau, N., Cloutier, S., Rabzel, M. & Glorieux, F.H. 2003. Rapid Increase in Grip Force after Start of Pamidronate Therapy in Children with Severe Osteogenesis Imperfecta. *Pediatrics* 5/2003, 601–603.
- Rauch, F., & Glorieux, F.H. 2006. Treatment of Children With Osteogenesis Imperfecta. *Current Osteoporosis Reports* 4/2006, 159–164.
- Rauch, F., & Glorieux, F.H. 2004. Osteogenesis imperfecta. *The Lancet*, 4/2004.

Sakkers, R., Kok, D., Engelbert, R., van Dongen, A., Jansen, M., Pruijs, H., Verbout, A., Schweitzer, D. & Uiterwaal, C. 2004. Skeletal effects and functional outcome with olpadronate in children with osteogenesis imperfecta: a 2-year randomized placebo-controlled study. *The Lancet*, 2004, 1427–1431.

Sillence, D.O., Senn, A. & Danks, D.M. 1979. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. *Journal of medical genetics* 16/1979, 101–116.

Sinikumpu, J.-J., Ojaniemi, M., Lehenkari, P. & Serlo, W. 2011. Osteogenesis imperfecta – synnynnäinen luutumisvaja. *Suomen Lääkärilehti*, 48/2011, 3669–3674.

Sosiaaliturvaopas pitkäaikaissairaille ja vammaisille 2012. Saatavissa: <http://www.sosiaaliturvaopas.fi/files/sosiaaliturvaopas/Sosiaaliturvaopas%202012.pdf>.

Suomen Osteogenesis Imperfecta –yhdistys. <http://www.oi-yhdistys.fi/>

Sveriges Socialstyrelsen 2010. Ovanliga diagnoser. Osteogenesis imperfecta. Viitattu 21.11.2012. <http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/osteogenesisimperfecta>

Terveyden ja hyvinvoinnin laitos 2012. Meille tulee vauva. Saatavissa: <http://www.thl.fi/thl-client/pdfs/91b28f35-747e-43ac-9c11-e673c850cf79>

The Osteogenesis Imperfecta Foundation, Inc. 2012. Neonatal and Nursery Care. Handling and Care Suggetions For Infants and Toddlers with OI. <http://www.oif.org/>

Toija, A. 2011. Vertaistuen voima –harvinaissairaiden lasten vanhempien kokemuksia vertaistuesta. Jyväskylän yliopisto. Liikunta- ja terveystieteiden tiedekunta. Pro gradu –tutkielma.

Zeitlin, L., Rauch, F., Plotkin, H. & Glorieux, F.H. 2003. Height and Weight Development During Four Years of Therapy With Cyclical Intravenous Pamidronate in Children and Adolescents With Osteogenesis Imperfecta Types I, III, and IV. *Pediatrics* 5/2003, 1030–1035.



Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö on harvinaisten tuki- ja liikuntaelinvammaryhmien osaamis- ja tukikeskus. Yksikkö julkaisee Harvinaiset-opassarjaa, johon tämä Osteogenesis Imperfecta -opas kuuluu. Tiivistettyjen diagnoosiaoppaiden tarkoitus on olla avuksi arjen elämässä. Tiivistetyt oppaat tehdään yhteistyössä Turun ammatti-korkeakoulun sairaanhoitajaopiskelijoiden sekä asiantuntijoiden kanssa.

Oppaiden tavoitteena on levittää muutoin niin hankalasti saatavissa olevaa vamma-kohtaista tietoa suomen kielellä. Oppaat on tarkoitettu harvinaisiin vamma- ja sairausryhmiin kuuluville henkilöille ja heidän läheisilleen sekä terveydenhuollon sosiaali- ja kasvatustieteiden ammattilaisille.

Tiivistetyt Harvinaiset-opassarjan oppaat:

- Anusatresia 2010
- Hirschsprungintauti 2010
- Kumpurajalka 2010
- Esofagusatresia 2011
- AMC 2012
- Osteogenesis Imperfecta 2013

