

NEUROFIBROMATOOSI 1 (NF1)

NF1 on yksi yleisimmistä perinnöllisistä harvinaissairauksista. Neurofibromatoosiin liittyy monia erilaisia oireita, joiden vaikeus vaihtelee. Esite tarjoaa ensitietoa sairaudesta perheille ja eri alojen ammattilaisille.

NF1 on harvinainen sairaus

Harvinaiset sairaudet ovat sairauksia, joiden esiintyvyys on alhainen. Suomessa sairaus katsotaan harvinaiseksi, jos sairastavina on vähemmän kuin 5 henkilöä 10 000 asukasta kohden.

Arviolta yli 300 000 suomalaisista sairastaa jotakin harvinaissairautta. Vaikka yksittäinen sairaus tai vamma on harvinainen, on harvinaissairaita paljon.

Neurofibromatoosin esiintyvyys

Neurofibromatoosi 1 (NF1) on yleisin NF-tyyppi ja sitä esiintyy lähteestä riippuen yhdellä ihmisellä 2000–3500 syntyneestä. Suomessa sairastavia arvioidaan olevan noin 1500 henkilöä.

Puolet NF1:tä sairastavista on perinyt geenimuunnoksen toiselta vanhemmistaan, ja puolella sairaus johtuu uudesta mutaatiosta. NF1 johtuu kromosomissa 17 sijaitsevien geenien muutoksista. Neurofibromatoosia esiintyy kaikkialla maailmassa etnisestä taustasta tai sukupuolesta riippumatta.

Oireet ja vaikeusaste vaihtelevat

Neurofibromatoosin vaikeusaste voi vaihdella suuresti ihmisestä toiseen, hyvin lievästä hyvin vaikeaan. Vaikeusaste voi vaihdella myös perheen sisällä. Neurofibromatoosin hoito on oireenmukaista ja yksilöllistä. NF1:n etenemistä ei voida ennustaa.

NF1 on monielinsairaus, jonka yleisin piirre ovat iholla ja ihon alla kasvavat hyvänlaatuiset kasvaimet eli fibroomat. Fibroomia voi kasvaa kaikkialle elimistöön.

NF1:een liittyy monia liitännäissairauksia ja ongelmia. Pienelle osalle NF1-ihmisistä korkea verenpaine on vakava ongelma. NF-kasvaimet voivat aiheuttaa myös luiden poikkeavuuksia, kipua, ulkonäköongelmia, kutinaa ja muita yksilöllisiä oireita. Neurofibromatoosiin liittyy myös muuhun väestöön verrattuna kohonnut syöpäriski. Kaikille neurofibromatoosia sairastaville ei tule kaikkia ongelmia ja vakavat liitännäissairaudet ovat harvinaisia.

Diagnosointi

Diagnosointiin päädytään, kun ihmisen oirekuvassa esiintyy vähintään kaksi tai useampia seuraavista kriteereistä:

- Ihossa on vähintään kuusi maitokahviläiskää eli café au lait -läiskää, joiden pisin läpimitta ennen puberteettia on yli 5 mm ja sen jälkeen yli 15 mm
- Vähintään kaksi neurofibroomaa tai yksi syvempi niin sanottu punosmainen eli pleksiforminen neurofibrooma
- Kesakoita kainaloissa tai nivusseuduissa
- Näköhermon kasvain eli optikusgliooma
- Vähintään kaksi silmän värikalvon Lischin kyhmyä
- NF1-taudille tyyppisiä luustomuutoksia
- Vanhemmalla todettu NF 1-tauti
- Geenitutkimuksessa osoitettu NF1-geenivirhe

Lähde: Duodecim Terveyskirjasto

NF1 arkielämässä

Sairaus ilmenee kaikilla omalla tavallaan. NF1 ei estä tekemästä mitään, mutta on hyvä huomioida sairauden mahdolliset vaikutukset ja etsiä apua ja tukkeinoja asioihin, jotka ovat haasteellisia. NF1-sairauteen liittyy tavallista useammin oppimisvaikeuksia ja motorisen toiminnan haasteita. Oppimisen- ja liikkumisen vaikeudet ja mahdollinen ylivilkkaus, on hyvä ottaa huomioon elämänkaaren erivaiheissa. Kysy rohkeasti apua, jos jokin asia askarruttaa.

Päiväkodissa ja koulussa on tärkeää tunnistaa lapsen erityispiirteet ja vahvuudet, sekä tarjota lapselle apua sairauden tuomiin haasteisiin, rohkaisten ja tukien lapsen kasvua ja kehitystä. Oppimisvaikeuksien lisäksi liikkuminen ja liikunta voivat tuottaa osalle NF1-lapsista haasteita, joka tulee huomioida lapsen arjessa.

Mahdollisia tukimuotoja

Sairaus kulkee mukana läpi elämän. NF1-sairaus on hyvä ottaa puheeksi neuvolassa, päivähoidossa, koulussa ja lapsen harrastuksissa. Oikeanlaisin apu- ja tukikeinoin lapsen ja nuoren kokema kuorma sairaudesta pienenee.

Erikoissairaanhoidon terveystieteiden työntekijät työskentelevät perheiden tukena auttaen sosiaaliturvan- ja palveluiden hakemisessa. Oman alueen terveystieteiden työntekijään saa yhteyden sairaalan henkilökunnan avulla tai voit myös itse ottaa yhteyttä terveystieteiden työntekijään.

NF1:tä sairastavilla saattaa olla oikeus KELAn myöntämään vammaistukeen ja lääkinälliseen kuntoutukseen. NF1-naisilla on oikeus rintasyöpäseulontaan yli 30-vuotiaana syöpäriskin vuoksi.

Vertaistuesta voimavaroja ja vinkkejä

Vertaistuki muiden saman asian läpi käyneiden kanssa voi antaa uusia näkökulmia. Ajatusten, tiedon ja tunteiden käsittely vertaisten kanssa helpottaa sopeutumisessa sairauteen.

Suomen Neurofibromatoosiyhdistys ry on perustettu vuonna 1992 ja se on yksi Invalidiliiton valtakunnallisista harvinaisyhdistyksistä.

Suomen Neurofibromatoosiyhdistys ry (SNF) yhdistää neurofibromatoosia sairastavia ja heidän läheisiään. Yhdistyksen kautta jäsenet ja heidän läheisensä saavat luotettavaa ja ajankohtaista tietoa sairaudesta. Yhdistys järjestää mm. tapaamisia ja julkaisee tietoa.

Yhdistys on tehnyt lapsille ja aikuisille omat NF-oppaat, joita voi pyytää yhdistykseltä.

Yhdistyksen tiedot löytyvät osoitteesta: www.snf.fi

Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö tarjoaa harvinaissairaille ja läheisille vertaistukea sekä parantaa harvinaissairaiden asemaa yhteiskunnassa tietoa jakamalla.

Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön toimintaan kuuluu muun muassa:

- vertaistapaamisia harvinaissairaille ja läheisille
- perhetapaamisia
- koulutuksia ja seminaareja
- verkkotoimintaa
- vertaistukihenkilöiden ja -perheiden välittämistä
- neuvontaa ja ohjausta harvinaissairauksiin liittyen

Lisätietoa www.invalidiliitto.fi/tukea/harvinaiset

