

ANOREKTAALIMALFORMAATIO (ARM)

Synnyynnäinen rakennepoikkeama peräaukon ja peräsuolen alueella

Kun perheeseen syntyy lapsi, jolla on harvinainen diagnoosi, se koskettaa syvästi perhettä ja läheisiä. Me, jotka sen jo olemme kokeneet, haluamme antaa sekä tukea että tietoa perheille ja läheisille. Tämä esite on tehty, ettei kukaan jäisi ilman tietoa ja vertaistukea.

Anorektaalimalformaatio (ARM) on harvinainen sairaus

Harvinaiset sairaudet ovat sairauksia, joiden esiintyvyys on alhainen. Suomessa sairaus katsotaan harvinaiseksi, jos sairastavia on vähemmän kuin 5 henkilöä 10 000 asukasta kohti. Arviolta yli 300 000 suomalaisista sairastaa jotakin harvinaista sairautta. Vaikka yksittäinen sairaus tai vamma on harvinainen, on harvinaissairaita paljon.

ARM-diagnoosi pitää sisällään eriasteisia vikoja vaihdellen lievästä peräaukon poikkeavuudesta koko peräsuolen puuttumiseen. Vaikeampiasteisissa epämuodostumissa umpipussiin päättyvä peräsuoli on pojilla useimmiten yhteydessä virtsateihin ja tytöillä synnytyselimiin. Niihin liittyviä poikkeavuuksia ovat virtsaelinten vauriot (noin 50 %:lla potilaista) ja selkärangan poikkeavuudet.

Sairauden esiintyminen ja diagnosointi

Anorektaalimalformaatiota esiintyy Suomessa yhdellä 3300 syntyvästä lapsesta. Se on yleisempää pojilla kuin tytöillä. Suurin osa diagnooseista tehdään heti syntymän jälkeen. Sairauden syy on tuntematon.

Ennuste

Peräaukon puutoksen onnistuneen hoidon perusta on anatomian yksilöllinen ja yksityiskohtainen selvittäminen. Suurin osa diagnoosin saaneista tarvitsee kirurgista hoitoa. Nykyaikaisen lääketieteen keinoin voidaan lapsen peräaukon puutos ja siihen liittyvät muiden elinten epämuodostumat hoitaa lähes kaikissa tapauksissa menestyksellisesti. Nuoruus ja aikuisikään mennessä useimmat kykenevät elämään normaalia elämää ARM-diagnoosin kanssa. Anorektaalimalformaatio ei vaikuta eliniän odotteeseen.

Hoitomuodot

Varhainen diagnoosi, niihin liittyvien poikkeavuuksien hallinta, tarkat diagnostiset tutkimukset ja huolellinen kirurginen korjaus voivat varmistaa hyvän toiminnallisen lopputuloksen suoliston ja virtsan hallinnassa sekä seksuaalisessa toiminnassa. Ulosteen- ja virtsankarkailu voi johtua diagnoosiin liittyvistä ongelmista, kuten heikosti kehittyneestä ristiluusta tai lihaksistosta, hermoston puutteesta tai selkäytimen poikkeavuuksista. Näille oireille hoitona ovat tehokas suolen hallintaohjelma, lääkitys, ruokavaliorajoitukset ja tarvittaessa ACE-kanava.

ARM-diagnoosin saaneet lapset tarvitsevat hoidon jatkuvaa seurantaa. Hoitokontakti erikoissairaanhoidon yksikköön on tärkeä, jotta omaan lääkäriin ja hoitajaan voi ottaa tarvittaessa yhteyttä. Oikealla hoidolla voidaan olennaisesti parantaa elämänlaatua, siksi hoidon sujuvuuteen kannattaa kiinnittää huomiota.

Osalla diagnoosin saaneista ilmenee jonkin asteisia ummetusvaivoja. Ummetuksesta voi kehittyä vaikea, lasta ja perhettä kuormittava asia. Oma lääkäri osaa neuvoa parhaat yksilölliset hoito-ohjeet. Ummetuksen hoidossa keskeisintä on sen ennaltaehkäisy, jota toteutetaan ruokavaliolla, säännöllisillä ulostamistavoilla ja usein myös lääkityksellä.

Anorektaalimalformaatio alkuvaiheissa

Tieto kehityshäiriöstä voi tulla järkytyksenä ja horjuttaa perheen tasapainoa. Anorektaalimalformaatio on vauvaiässä vanhemmalle hoidollisempaa ja rankempaa aikaa verrattuna saman ikäiseen, terveeseen lapseen. Mahdolliset leikkaukset ja niistä toipuminen vievät oman aikansa, mutta tilanne helpottuu vauvan ja lapsen kasvaessa isommaksi. Kehityshäiriö ei useinkaan näy päällepäin. Anorektaalimalformaatiota sairastava lapsi on yleensä muuten täysin terve, joten lapsi voi leikkiä ja liikkua normaalisti.

Eri tukimuodot

Jokainen lapsi on yksilö ja jokaisen lapsen kehityshäiriö ilmenee eri tavoin. Lapsen sairaus herättää monenlaisia tunteita ja tiedon tarvetta. Ajatusten käsittely ammattilaisten ja vertaisten kanssa helpottaa sopeutumisessa sairauteen ja auttaa löytämään perheelle sopivat palvelut. Vanhemmat ja koko perhe ovat oikeutettuja tukeen ja apuun silloin, kun niitä tarvitsevat. Apua voi saada muun muassa hoitavan sairaalan sosiaalityöntekijältä ja psykologilta, tilapäisesti lapsiperheiden kotipalvelusta ja omasta neuvolasta.

Erikoissairaanhoidon terveysosiaalityöntekijät ja kuntoutusohjaajat työskentelevät perheiden tukena auttaen sosiaaliturvatuksien ja palveluiden hakemisessa. Heihin saa yhteyden sairaalan henkilökunnan avulla ja voit myös itse ottaa yhteyttä terveysosiaalityöntekijään. Tilapäisesti apua voi saada muun muassa hyvinvointialueen lapsiperheiden kotipalvelusta.

Omaishoidon tukea voi hakea, mikäli lapsen hoito vaatii jatkuvaa seurantaa ja hoitotoimenpiteitä, jotka poikkeavat merkittävästi vastaavan ikäisen terveen lapsen tarvitsemasta hoidosta ja huolenpidosta. Joillakin hyvinvointialueilla ARM-diagnoosin saaneille lapsille on myönnetty hoitavan lääkärin suosituksesta hoitotarvikejakelun kautta vaippoja.

ARM-diagnoosin saaneilla lapsilla on oikeus hakea Kelalta alle 16-vuotiaan vammaistukea. Hakemuksia varten tarvitaan lääkärintaus. Hakemus ja ohjeet löytyvät Kelan sivuilta. Alle 15-vuotiaan lapsen sairaalajaksojen ajalta vanhempi on oikeutettu Kelalta haettavaan erityishoitorahaan tai kuntoutusrahaan.

Älä jää yksin, vaan kysy apua ammattilaisilta ja vertaisilta!

Vertaistuki

AH-potilaat ry on harvinaisten synnynnäisten ruoansulatuskanavan rakennepoikkeavien diagnoosien omaavien yhdistys. Yhdistyksen tavoitteena on helpottaa jäsenten arkea ja antaa vertaistukea sitä tarvitseville. Yhdistys on Invalidiliitto ry:n jäsenyhdistys.

AH-Potilaat ry järjestää jäsentapaamisia vuosittain. Tapaamisissa painopiste on vertaistuessa, jossa vaihdetaan kokemuksia ja tutustutaan toisiin luoden uusia ystävyys-suhteita. Vertaistuki on tärkeää, sillä vain saman kokenut pystyy ymmärtämään, tukemaan ja antamaan uusia näkökulmia kohdata arjen ilot ja surut. Tervetuloa mukaan toimintaan!

Yhdistyksen kotisivut löytyvät osoitteesta: www.ah-potilaat.org/

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

