

ESOFAGUSATRESIA (EA)

Esofagusatresia on synnynnäinen epämuodostuma ruokatorven ja henkitorven alueella.

Kun perheeseen syntyy lapsi, jolla on harvinainen diagnoosi, niin 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.

Esofagusatresia (EA) trakeoesofoagisella fistelillä (TEF) tai ilman 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.

Esofagusatresia- eli ruokatorven atresia on synnynnäinen rakennepoikkeama, jossa ruokatorven yhteys vatsalaukkuun puuttuu ja / tai ruoka voi olla yhteydessä henkitorveen.

Sairauden esiintyminen ja diagnosointi

Ruokatorviatresia on ruokatorven yleisin synnynnäinen poikkeavuus, ja se todetaan yhdellä 3 500:sta eli noin 15-20 tapausta vuodessa. Esofagusatresia on liitetty useisiin geenivirheisiin kromosomipoikkeavuuksiin, mutta vain hieman yli 10 %:lla potilaista on voitu osoittaa ruokatorviatresialle altistava geenivirhe.

Esofagusatresiaa jaetaan kuuteen anatomiseen tyyppiin yleisyysjärjestyksessä:

- A) Henkitorvifisteliton ruokatorviatresia; sekä ruokatorven yläosa että alaosa ovat umpipusseja ja erillään toisistaan.
- B) Ruokatorviatresia, jossa ruokatorven yläosa liittyy fistelinä henkitorveen.
- C) Ruokatorviatresia, jossa yläosa on umpipussi ja alaosa liittyy fistelinä henkitorveen.
- D) Sekä ruokatorven ylä- että alaosa liittyvät henkitorveen.
- E) Henkitorvifisteli ilman varsinaista ruokatorven atresiaa.
- F) Ruokatorven synnynnäinen ahtautuma.

Hoitomuodot

Ruokatorven atresia korjataan lähes aina vastasyntyneenä tai viimeistään imeväisiässä. Hoidon tärkein päämäärä on saada aikaan ruokatorvi, jonka toiminta mahdollistaa syömisen. Ruokatorven kirurgisen korjauksen jälkeen gastroesophageaalinen refluksi eli ruokatorven pysyvä liikehäiriö sekä hengitysteiden poikkeava pehmeys ja ärtyvyys altistavat voimakkuudeltaan vaihtelevalle, mutta koko eliniän kestäväälle sairastavuudelle. Läpi elämän jatkuva seuranta on tärkeää.

Esofagusatresian alkuvaihe

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.

Mahdollisia tukimuotoja

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 terveyssozialityöntekijät ja kuntoutus-ohjaajat työskentelevät perheiden tukena auttaen sosiaaliturvatuksien ja palveluiden hakemisessa. Heihin saa yhteyden sairaalan henkilökunnan avulla ja voit myös itse ottaa yhteyttä sosiaalityöntekijään.

Alle 15-vuotiaan lapsen sairaalajaksojen ajalta vanhempi on oikeutettu KELAlta haettavaan erityishoitorahaan tai kuntoutusrahaan. Esofagusatresiaa sairastavilla on oikeus hakea Kelalta alle 16-vuotiaan vammaistukea. Tarvitset hakemuksia varten lääkärinlausunnon. Hakemuksen ja ohjeet löydät Kelan sivuilta. Sairaaloissa on myös ns. perhekavereita. He ovat vapaaehtoisia, jotka päivystävät sairaaloissa ja ovat perheiden käytettävissä. Älä jää yksin kysymyksiäsi kanssa, vaan kysy apua ammattilaisilta ja vertaisilta.

Vertaistukea on tarjolla

AH-potilaat on yhdistys henkilöille, joilla on jokin harvinainen synnynnäinen ruoansulatuskanavan rakennepoikkeama. AH-potilaat ry on vapaaehtoisista koostuva yhdistys, jonka tavoitteena on helpottaa jäsenten arkea ja antaa vertaistukea sitä tarvitseville. Yhdistys on Invalidiliitto ry:n jäsenyhdistys. AH-potilaat ry järjestää vuosittain jäsentapaamisia, joissa vaihdetaan kokemuksia ja tutustutaan toisiimme luoden uusia ystävyyssuhteita. Tapaamisten painopiste on vertaistuessa, 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 Harvinaistoiminta tarjoaa harvinaissairaille ja läheisille vertaistukea sekä parantaa harvinaissairaiden asemaa yhteiskunnassa tietoa jakamalla.

Invalidiliiton Harvinaistoimintaan 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

