



VERENVUOTOTAUDIT
TIETOPAKETTI POTILAILLE • 2006

VERENVUOTOTAUDIT
TIETOPAKETTI POTILAILLE • 2006



Suomen Punainen Risti, Veripalvelu

Julkaisija | Suomen Hemofiliayhdistys r.y.
Toimittaja | Vesa Rasi
Kuvitus ja taitto | Vesa Rainne

ISBN 952-5457-10-9

Suomen Hemofiliayhdistys ry julkaisi ensimmäisen Verenvuototaudit –tietopaketin vuonna 1981 ja seuraavat painokset 1989 ja 1998. Keväällä 2004 yhdistys asetti toimikunnan tietopaketin neljännen painoksen aikaansaamiseksi. Kartoittaessaan ulkomaisia malleja toimikunta totesi, että tietopaketin kaltainen julkaisu on edelleen varsin harvinainen. Englantilaisilla on klassikon aseman saavuttanut kirja, Peter Jonesin “Living with haemophilia”, mutta muuten löytyi yleensä vain suppeita yhteen asiaan keskittyviä tiedotteita.

Hemofilian hoito kehittyi ja maailma ympärillämme muuttuu. Lääkärit ovat perustaneet Suomen Hemofiliaryhmän, Meilahden sairaalassa on käynnistynyt aikuisten hemofiliapoliklinikka, naisten ongelmiin on kiinnitetty entistä enemmän huomiota, Suomen Punaisen Ristin Veripalvelun plasmalääkevalmistus on päättynyt, rekombinantti-valmisteiden lukumäärä ja käyttöosuus ovat lisääntyneet ja geeniterapiassa tapahtuu. Internet tuo valtavan määrän tietoa jokaisen ulottuville ja Hemofiliayhdistyksen web-foorumista on kehittynyt aivan uudenlainen kanava tiedonjonon tyydyttämiseen.

Tämä kirja, joka on jälleen syntynyt Hemofiliayhdistyksen ja Veripalvelun yhteistyönä, kertoo vanhaa ja ottaa kantaa muutoksiin. Tietopaketti on edelleen ehdottomasti tärkein potilaiden käytettävissä oleva suomenkielinen tietolähde. Veripalvelun hemostaasiosasto lähettää sen hoitavalle lääkärille annettavaksi diagnoosikortin mukana potilaalle, jolla todetaan verenvuototauti. Suomen Hemofiliayhdistys jakaa kirjan entiseen tapaan jäsenilleen. Toimikunta esittää lämpimät kiitoksensa kirjoittajille, jotka edustavat erikoisalojensa parhaita asiantuntijoita.

SISÄLLYS

Verenvuodon tyrehtyminen	6
Diagnoosikortti	10
Hemofilian taudinkuva	11
Von Willebrandin tauti	17
Harvinaiset verenvuototaudit	22
Hyvän hoidon tavoitteet	24
Hemofilian hoitojärjestelyt Suomessa	26
Hemostaattiset hoidot	28
Hemofilian hoito	34
Hyytymistekijävasta-aine	40
C-hepatiitti	43
Hemofiliapotilaan liikunta ja lääkinällinen kuntoutus	46
Tuki- ja liikuntaelimestön ongelmista hemofiilikoilla	52
Hammashoito	55
Kivun hoito	57
Antibioottihoito-ohjeet hemofiliassa tekonivelpotilailla	61
Geeniterapia	62
Hemofilia perinnöllisenä sairautena	63

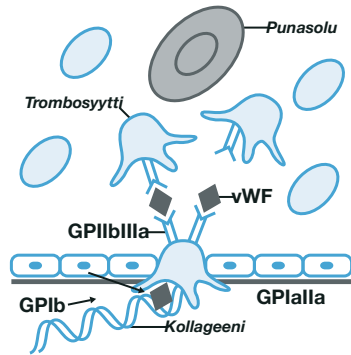
Hemofilioiden kantaja- ja sikiödiagnostiikka	71
Verenvuototaudit, psyyke ja sopeutuminen sairauteen	76
Hemofilian erityispiirteitä lapsuusiällä	79
Sairas lapsi ja perhe	82
Hemofilia meidän perheessä	85
Laskimoporteista verenvuototautisilla	88
Verenvuototautia sairastava nainen gynekologilla	91
Ikääntyvä hemofiliapotilas	96
Hemofiliahoitajan ajatuksia	99
Hemofiliapotilaiden sosiaalietuudet	101
Kansaneläkelaitoksen kuntoutustoiminta	113
Hemofilia ja vakuutus	123
Suomen Hemofiliaryhmä	126
Suomen Hemofiliayhdistys ry.	128
Kansainvälinen hemofiliatoiminta	131
Hyödyllisiä Internet-osoitteita	135
Milloinkas se olikaan? Merkkipaaluja Suomessa.	139
Kirjoittajien esittely	140

Normaalisti kun veri kohtaa vaurioituneen suonenseinämän käynnistyy hyytymisreaktio. Verenvuodossa veri joutuu suonien ulkoiseen kudokseen suonien ollessa rikki. Tällöin kudokset turpoavat ja kipeytyvät. Suoni rikkoutuu tulehduksellisissa tiloissa ja toisinaan pienen suonin seinämä voi revetä itsestäänkin, mutta usein vuotoihin liittyy suonivaurion aiheuttama ulkoinen trauma. Veren solut, erityisesti verihiutalet eli trombosyytit, joita punasolut painavat verivirrasta kontaktiin suonin seinämän kanssa, käynnistävät hyytymisen suonivauriokohdassa (kuva 1). Kun verivirrassa kulkevat trombosyytit kohtaavat vaurion, ne tarttuvat suonin seinämään, aktivoituvat ja niiden pinnassa hyytymistekijät alkavat muodostaa hyytymää. Trombosyytit edustavat ikään kuin tiiliä ja hyytymä, joka koostuu fibrini-nimisestä säieverkosta, on laastia. Jos kyseessä on anemia, eli punasolujen vähyys, trombosyyttien tarttuvuus huononee ja aneeminen potilas voi vuotaa herkästi. Myös trombosyyttien vähyys voi johtaa verenvuotoon. Siten olisi suotavaa, että hemofiliapotilaalla ei olisi anemiaa tai trombosytopeniaa (vähentynyttä trombosyyttimäärää).

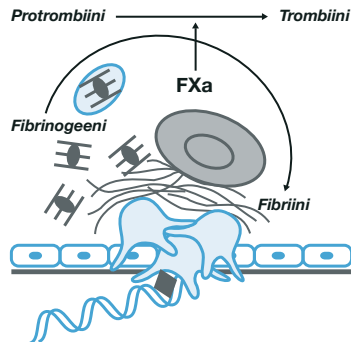
Hyytymistekijävajaukset aiheuttavat vuotohäiriöitä. Tällöin fibriniverkkoa ei muodostu riittävän nopeasti tai se ei ole kestävä ja vuoto jatkuu tai alkaa jälkeensä uudelleen. Hyytymistekijävajauksia voi esiintyä hankinnaisina ja ohimenevinä tai perinnöllisinä, pysyvinä tiloina, kuten hemofiliat ja von Willebrandin tauti tai eräät harvinaisemmat yksittäisten hyytymistekijöiden puutokset, kuten tekijä XIII:n puute. Hankinnaisista tiloista useimmat liittyvät maksan vajaatoimintaan, suonin toiminnan häiriöihin ja K-vitamiinin (koagulaatiovitamiini) saannin tai imeytymisen vajeisiin. Usein tavataan myös lääkkeiden aiheuttamaa vuoto-ongelmaa, joka aiheutuu tulehduskipulääkkeistä (aspiriini ja Burana/Ketorin -tyyppiset särkylääkkeet). Nämä edellä mainitut aiheuttavat trombosyyttien toimintahäiriöitä ja siten heikentävät hyytymisen käynnistymistä. Erittäin harvoin voi myös kehittyä vasta-aineita hyytymistekijöitä kohtaan, jolloin niiden toiminta huononee äkillisesti, vaikkei taustalla ole perinnöllistä hemofiliaa. Hemofiliahoidon komplikaationa sen sijaan voi suhteellisesti useammin kehittyä vasta-aineita vierasperäistä hyytymistekijää kohtaan, näin käy noin kolmasosalle A-hemofiliapotilaista ja muutamalle prosentille B-hemofiliapotilaista yleensä muutamien ensimmäisten hyytymistekijäannosten jälkeen.

Von Willebrandin taudissa hyytymistekijä VIII:a kuljettava valkuaisaine von Willebrand-tekiä on määrällisesti tai laadullisesti heikko ja A-hemofiliassa vajavainen hyytymistekijä on hyytymistekijä VIII ja B-hemofiliassa IX. Tunnetaan myös C-hemofilia, jossa vaje koskee hyytymistekijää XI. Suurin osa hyytymistekijöistä on entsyymejä (kuten hyytymistekijä IX ja XI), mutta tunnetaan myös kaksi avustavaa tekijää (kofaktoria): hyytymistekijät V ja VIII. Hyytymistekijät muodostavat joukkueen, jossa on monta peluria ja kullakin oma tehtävänsä. On myös puolustava vastajoukkue (luonnolliset antikoagulantit), joka estää

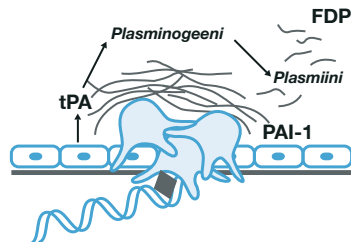
Trombosyyttien tarttuminen - paikallistaa hyytymisen



Hyytyminen - fibrinogeeni muuttuu fibriiniksi

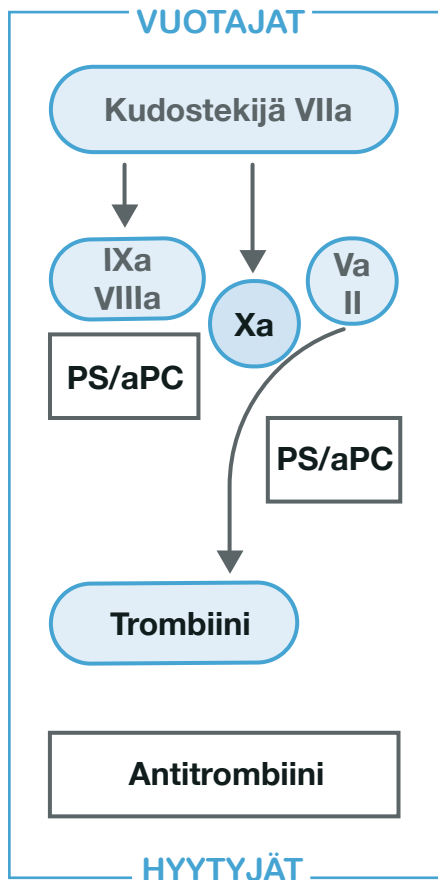


Fibrinolyysi - liuottaa fibriinin



Kuva 1. Trombosyyttien tarttuminen, hyytymisen käynnistyminen ja fibrinolyysi. GPIb, Ila ja IIb/IIIa ovat glykoproteiineja, jotka toimivat von Willebrand -tekijän, kollageenin ja fibrinogeenin vastinmolekyyleinä. vWF = von Willebrand -tekijä, FDP = fibrinin hajoamistuotteet, tPA = plasminogeenin aktivaattori ja PAI-1 = plasminogeenin aktivaattorin estäjä.

liiallista hyytymistä (kuva 2). Puolustusjoukkueen vajaukset voivat puolestaan johtaa verisuonten tukoksiin. Järjestelmän monimutkaisuutta kuvaa paitsi hyytymistekijöiden suuri määrä ja eriytyneet toiminnot, myös järjestelmä, joka on vastuussa hyytymän tai suonitukoksen liukenemisesta. Tätä järjestelmää kutsutaan fibrinolyyttiseksi eli fibriniä liuottavaksi järjestelmäksi (kuva 1). Sen liiallinen toiminta tai tehokkuus suhteessa hyytymän muodostukseen voi olla ongelmallista. Tähän auttaa traneksaamihappo (Caprilon, Cyklokapron), joka on erityisen hyvä limakalvovuoissa vaikkapa purskuteltuna (Caprilon liuos) hammastoimenpiteiden yhteydessä. Liukenemistä estävä traneksaamihappo hakeutuu haavapintaan ja estää syntyneen hyytymän hajoamista. Traneksaamihappoliuos on myös hyvä paikallinen apu haavan hyytymisen vahvistamiseksi.



Kuva 2. Peli - vuotajat vastaan hyytyjät

Suonivauriossa kudostekijä yhdessä aktivoituneen hyytymistekijä VII:n kanssa käynnistää hyytymisen ja aktivoi hyytymistekijä IX:n ja X:n. Protrombiinista (II) muodostuu trombiinia. Pelikenttänä on trombosyytin pinta. Vastajoukkue (proteiini C, aPC=aktivoitu proteiini C ja proteiini S=PS sekä anti-trombiini) estää liiallisen hyytymisreaktion.

Kudostekijä on hyvin voimakas hyytymisen käynnistäjä ja tarvitsee alkuun tuekseen hyytymistekijä VII:ä (kuva 2). Kudostekijän tehoa kuvastaa se, että jos kaikki elimistön kudostekijä eristetään, kuluu ainoastaan seitsemän sekuntia kunnes koko verivolyyymi (4 - 5 l) hyytyy. Siksi hyytymisjärjestelmän kohdentuminen vain kudოსvaurion alueelle on kriittisen tärkeää. On myös aina eduksi, jos saavutetaan paikallinen hyytymä eikä hyytymäkylvö, joka valitettavasti on kolikon kääntöpuolena osalla potilaista, jotka saavat esim. vaikean verenmyrkytyksen ja tukosten aiheuttaman monielinvaurion.

Aktivoitua hyytymistekijä VII:ää (NovoSeven) voidaan käyttää avustamaan puutteellista hyytymisjärjestelmää, esim. kun on muodostunut hyytymistekijä VIII vasta-aineita. Se toimii vuotoa pysäyttävänä kudostekijän myötä. Toinen tapa on annostella omien hyytymistekijöiden lisäksi useita hyytymistekijöitä (Feiba) ja siten ohittaa puuttuva aktiiviteetti (esim. hyytymistekijä II, V, X, VIII tai IX) ja tuottaa trombiinia eli hyytymisjärjestelmän lopputuotetta, entsyymiä, joka tekee fibriniverkon plasman fibrinogeenista (hyytymistekijä I). Kalsium on myös tärkeä hyytymisen avustaja, joka osallistuu hyytymisen ketjureaktioon useassa kohteessa.

Hyytymisjärjestelmä on tarkkaan valmennettu monipuolinen joukkue, jonka on pelattava hyvin yhteen optimaalisen lopputuloksen saavuttamiseksi. On tärkeää pysäyttää verenvuoto, mutta yhtä tärkeää on myös välttää veren liiallista hyytymistä. Tutkijat ovat onneksi kehittäneet tapoja auttaa hyytymisjärjestelmää ja siten korjata luonnonoikkuja. Elimistön suojamekanismit ovat yleensä varustaneet meidät monin tavoin ja hyvä lopputulos saavutetaan kaikista puutteistamme huolimatta, viimeistään lääkkeellisten hyytymistekijöiden avulla. ♦

Vuototaupeuksesta on tärkeä kertoa aina kun kohtaa uuden lääkärin tai hammaslääkärin. Täsmällisen tiedon välittämistä varten jokaiselle, jolla Suomen Punaisen Ristin Veripalvelussa todetaan verenvuototauti, kirjoitetaan diagnoosikortti. Kortista käy ilmi tarkka diagnoosi ja hyytymistekijävalmisteen tyyppi. Diagnoosikortti lähetetään siihen terveydenhuollon yksikköön, josta diagnoosiin johtava näyte on saatu. Kortti tulisi pitää aina mukana. Lisätietoja saa tarvittaessa Veripalvelun hemostaasiosastolta, jonka yhteystiedot ovat: puh. 09-5801 272, faksi 09-5801 484 ja osoite Kivihaantie 7, 00310 Helsinki. Jos kortin tiedot ovat vanhentuneet tai kortti on kadonnut, potilas voi tilata uuden puhelimitse.

Diagnoosikortti vastaa kansainvälistä korttia ja ulkomaille matkustavalla tulee olla sellainen ehdottomasti mukanaan. Tullin varalle on suositeltavaa pyytää hemostaasiosastolta tai omalta lääkäriltä selvitys mukana kuljetettavista lääkkeistä. Omia lääkkeitä ei tarvitse ilmoittaa tullille, mutta jokainenhan voi joutua satunnaisesti tarkastettavaksi. Veripalvelusta ja Suomen Hemofiliayhdistyksestä saa myös ulkomaisten hoitokeskusten yhteystietoja - etukäteissuunnittelu tekee matkasta turvallisen. ♦



A- ja B-hemofilian taudinkuvat ovat samanlaiset ja sairaudet voidaan erottaa toisistaan vain laboratorionkokein. Hyytymishäiriön syy on A-hemofiassa tekijän VIII hyytymisaktiiviteetin (F VIII) vajuus tai puutos. B-hemofiassa vika koskee hyytymistekijää IX (F IX). Maassamme on 231 A-hemofiliapotilasta ja 64 B-hemofiliapotilasta (31.12.2005). Uusia potilaita on todettu kolmena viimeksi kuluneena kymmenvuotisjaksona 36, 69 ja 76. Potilaiden määrä on noussut viimeisten kolmenkymmenen vuoden aikana 1,7 -kertaiseksi, mikä johtuu lisääntyneestä syntyvyydestä ja siitä, että vuototauteihin ei enää liity merkittävää ylikuolleisuutta. Uusia potilaita syntyy sekä tunnettuihin hemofiliasukuihin että uusien mutaatioiden seurauksena.

On hyvä tietää, että hemofilia on ns. yhden geenin tauti ja että hemofiliaa sairastava on hyytymistekijäpuutosta lukuun ottamatta täysin normaali. Hän pystyy henkisesti edellytyksiltään samaan kuin vertaisensa, vaikka ei ehkä samoihin fyysisiin saavutuksiin. Tietyt fyysiset rajoitukset on pakko oppia sietämään. Nykyaikaisen hoidon turvin nekin ovat pieniä. On myös hyvä tietää, että sairaus ei voi millään tavalla tarttua tai "puhjeta" terveeksi todetuissa veljissä.

VAIKEUSASTE

Hemofilia voidaan jakaa kolmeen vaikeusasteeseen taudinkuvan ja laboratorionkokeiden perusteella. B-hemofiassa meillä on tyydytty tekemään jako vaikeaan ja lievään muotoon, koska suuri osa diagnooseja on ajalta, jolloin menetelmien herkkyyks ei pysynyt kunnolla erottamaan keskivaikeaa sairautta lievästä. Useimmilla A-hemofilikoilla on vaikeasteinen sairaus, kun taas B-hemofilikoista suurimmalla osalla on lievä vuototauti. Hyytymistekijäpuutos pysyy samanlaisena läpi elämän. Jos suvussa on useampia potilaita, heidän vuototaipumuksensa ja hyytymistekijäpuutoksensa on samanlainen.

Vaikea-asteisessa hemofiassa potilaalle tulee mustelmia ja nivel- tai lihasvuotoja itsestään eli spontaanisti ja plasmassa ei todeta lainkaan F VIII- tai IX -hyytymisaktiivisuutta. Laboratorionkokeiden herkkyyks riittää noin 1%:n aktiivisuuden osoittamiseen, joten näillä potilailla ilmoitetaan hyytymistekijäpitoisuuden olevan alle 1 % normaalista (alle 0,01 IU/ml tarkoittaa samaa). Normaali F VIII ja F IX -aktiivisuus on 50 - 150 %. Tiheästi toistuvat vuodot hankaloittavat edelleen selvästi näiden potilaiden elämää ja vuotojen seuraukset aiheuttavat yleisesti jonkinasteista invaliditeettia. Eliniän ennuste ei eroa tilastollisesti normaalista, ellei potilaalle ole kehittynyt hyytymistekijävasta-ainetta.

Keskivaikeassa hemofiassa esiintyy spontaaneja vuotoja harvoin, mutta loukkaantumiseen ja leikkauksiin liittyy poikkeava vuototaipumus. Nivelvuodot eivät yleensä johda invaliditeettiin. Hyytymistekijäpitoisuus on 1 - 5 % normaalista.

Lieväasteinen hemofilia ei aiheuta normaalioloissa ongelmia. On useita esimerkkejä siitä, että sairauden toteaminen on siirtynyt aikuisikään, kun vasta hampaanpoisto, leikkaus tai vakavampi vamma on paljastanut vuototaipumuksen. Termi "lievä" ei saa kuitenkaan tuudittaa potilasta tai hoitohenkilökuntaa väärään turvallisuudentunteeseen, sillä lievässäkin hemofiassa loukkaantumiseen liittyy herkästi ja leikkauksiin aina poikkeava vuoto. Hyytymistekijäpitoisuus on 5 - 40 % normaalista.

Kokemus on osoittanut, että saman hyytymistekijätason omaavat potilaat voivat erota toisistaan huomattavasti sekä vuototaipumuksen että taudin seurausten osalta. Eroja aiheuttavat elintavat, luonteenlaatu, työ ja harrastukset ja jotkin huonosti tunnetut seikat. Samankin potilaan vuototaipumus voi vaihdella ajan kuluessa niin, että välillä voi olla viikkoja kestäviä vähäoireisia kausia. Monen potilaan kokemuksen mukaan liikarasitus tai huono yleiskunto altistaa vuodoille. Vuototiheys on yleensä suurimmillaan kouluiässä ja vähenee, kun potilaan harkintakyky kasvaa. Edellä mainituista seikoista johtuu, että pelkkä laboratoriotutkimuksen antama "hyytymistekijäprosentti" ei ole sama asia kuin taudin vaikeusaste. Pikkulapsen ennustetta ei pystytä varmuudella kertomaan diagnoosihetkellä, vaan vasta taudinkuvaa seuraamalla.

TAUDINKUVA

Tässä kappaleessa esitellään läpi vuototilanteita lähinnä vaikea-asteisen vuototaudin kannalta. On hyvä muistaa, että kaikkea ei satu kaikille, että ennaltaehkäisevä hoito muuttaa taudinkuvaa ja että tehokas hoito lievittää vuodon seurauksia.

Vaikea hemofilia todetaan tavallisesti 6 - 9 kuukauden iässä. Synnytys ja ensimmäiset kuukaudet ovat yleensä oireettomia, mutta lapsen alkaessa kiivetä pystyyn ja kaatuilla, vuototaipumus tulee esiin pakaroiden mustelmina, ikenen tai huulen haavan pitkäkestoisena vuotona tai harvemmin nivelvuotona. Keskivaikean hemofilian toteaminen siirtyy usein myöhemmäksi, etenkin ellei sitä osata sukutietojen perusteella epäillä. Osa lievista sairauksista todetaan vasta aikuisena.

Yleinen väärinkäsitys on, että hemofiapotilas vuotaa valtoimenaan pienestäkin haavasta. Vuoto ei kuitenkaan ole vuolaampi, kuin mitä vamma aiheuttaisi ilman vuototautia. Oikeammin vuototyyppiä kuvaa sana pitkittynyt, toisin sanoen vähäinenkin vuoto voi hoitamattomana jatkua vuorokausikaupalla. Toinen tyypillinen piirre on vuotojen kohdistuminen niveliin ja lihaksiin. Naarmut, pinnalliset haavat ja neulanpistot lakkaavat yleensä vuotamasta painamalla ja näin tekevät myös tavallisesti nenän limakalvuodot trombosyyttitulpan ansiosta. Suun limakalvohaavat voivat kuitenkin ilman hoitoa tihkua pitkään, koska verisuonitus on runsas ja puhumisen, syömisen ja juomisen aiheuttamat liikkeet häiritsevät jatkuvasti haavan paranemista. Mustelmat ja pienet pehmytosavuodot

rajoittuvat ja paranevat yleensä itsestään. Kolmas tyyppilinen piirre on jälkivuoto, jolla tarkoitetaan sitä, että haava tai vamma saattaa alkaa vuotaa kahden - kolmen vuorokauden kuluttua, vaikka vuoto olisi ensin lakannut. Oireen selittää se, että fibrinolyttinen mekanismi liuottaa fibriniinitalpan ennen kuin vamma on riittävästi arpeutunut.

NIVELVUOTO

Useimmiten toistuva ja eniten hankaluuksia aiheuttava vuototyyppi on nivelvuoto (hemartroosi). Nivelten vuotoherkkyys selittyy sillä, että niiden rakenteissa on vähän kudostekijää eli kudostromboplastiinia (ks. Verenvuodon tyrehtyminen). Nivelvuodot yleistyvät lapsen oppiessa kävelemään.

Vuotoja tapahtuu eniten suuriin sarananiveeliin – painoa kantaviin nilkka- ja polvi-niveeliin ja työssä tai esim. kaatuessa kuormittuviin kyynärniveeliin. Ranteissa, ja olkapäiden ja lonkkien pallonivelissä on selvästi harvemmin vuotoja. Suurimmalla osalla vaikeasteista hemofiliaa sairastavista potilaista olisi ilman korvaushoitoa vuotoja 20 - 30 kertaa vuodessa. Nivelvuodon ensi oireita ovat tuntemukset nivelessä ja liikkeiden estyminen. Kokenut potilas tietää, että vuoto on alkanut jo ennen kuin ulospäin näkyy mitään. Vuodon jatkuessa se aiheuttaa turvotusta, kuumotusta ja kipua, veren täyttäessä nivelen ja pingottaessa sen kapselia. Vuodon aikana potilas pitää niveltä siinä asennossa, missä nivelen kapseli on pisimpään löysä, eli polvia ja kyynärpäitä hieman koukistettuina ja nilkkaa ojennettuna.

Hoitamaton pieni vuoto paranee oireettomaksi parissa kolmessa päivässä, mutta vaikean vuodon paraneminen voi viedä viikkoja. Veri aiheuttaa nivelessä tulehdusreaktion tehden nivelkalvon (synovia) turvonneeksi ja verisuonirikkaaksi, mikä taas tekee nivelen erityisen alttiiksi uudelle vuodolle, kunnes tulehdusreaktio on rauhoittunut. Tämä selittää, miksi vuotoja tapahtuu herkästi peräkkäin samaan niveleen. Nopeasti annetulla hoidolla voidaan toipumisaikaa olennaisesti lyhentää ja vuotokierre estää tai katkaista alkuunsa.

Muutamat ensimmäiset nivelvuodot paranevat haittaa aiheuttamatta, mutta toistuvat vuodot vaurioittavat niveltä. Normaali nivelnesteeseen aikaansaama voitelu kärsii ja luiden päitä peittävät liukupinnat, eli rustot, vaurioituvat tulehdusreaktion vuoksi. Nivelestä voi tulla ns. kohdenivel (target joint), jolla tarkoitetaan usein ja herkästi vuotavaa, jo vaurioitunutta niveltä. Vähitellen nivelen liikerata rajoittuu pysyvästi, niveleen kehittyvä virheasento ja niveltä liikuttavat lihakset heikentyvät. Pahimmassa tapauksessa nivel tuhoutuu ja jäykistyy.

Aikaisemmin oli tavallista, että vaikea-asteista hemofiliaa sairastava potilas invalidisoitui jo nuorena nivelen liikerajoitusten, niveljäykistymien (kontraktuura) ja lihasarpeutumien vuoksi. Nykyaikainen hoito on muuttanut tämän tilanteen ratkaisevasti paremmaksi. Ajoissa annetulla tehokkaalla hoidolla voidaan vaurioita merkittävästi vähentää. On myös osoitettu, että nivelvauriot voidaan estää lähes kokonaan, jos vuodot pidetään poissa antamalla ennaltaehkäisevää hoitoa (profylaksi) läpi lapsuus- ja nuoruusvuosien. Hoito on

aloitettava hyvin nuorena, sillä alkuun päässeellä nivelrikolla on taipumus edetä, vaikka vuodot saataisiin myöhemmin kuriin.

LIHASVUOTO

Osa vuodoista tapahtuu lihaksen sisään joko itsestään tai vamman, esimerkiksi lihaksen revähdyksen seurauksena. Vuotanut veri vaatii tilaa pingottaen lihaksen kapselia, mikä taas aiheuttaa kipua, käytön estymistä ja jälkitilana lihaksen heikentymistä ja koon pienenemistä. Ahtaissa paikoissa vuoto aiheuttaa puristusta lihasta sivuaviin kudoksiin, hermoihin ja verisuoniin, josta on seurauksena tunnottomuutta, halvausoireita tai verenkiertohäiriöitä. Hoitamattomiin suuriin lihasvuotoihin liittyy nesteen täyttämien onteloiden (pseudokysta) muodostumisen mahdollisuus.

Erityisesti on mainittava vuoto lannelihaksiin (psoas ja iliacus), jotka kulkevat selkärangasta ja lantion takaosasta reisiluun yläosaan alittaen nivussiteen ahtaassa kanavassa. Reisihermo, eräs alaraajan suurimmista hermoista, kulkee näiden lihasten välissä. Vuoto lihaksiin aiheuttaa nivustaipeen kohdalla kipua, joka voi panna epäilemään lonkkavuotoa. Kivun vuoksi potilas kourkistaa reittä ja pitää sitä vähän ulospäin. Reisihermoon kohdistuva paine voi aiheuttaa tuntohäiriöitä ja halvausoireita reiden etuosassa. Kun lihakset lisäksi sijaitsevat lähellä vatsakalvoa, voi sattua, että vuoto aiheuttaa samanlaisia oireita kuin äkilliset vatsaontelon elinten sairaudet. Oikeanpuoleinen vuoto on joskus sekoitettu umpilisäkkeen tulehdukseen. Vuoto kyynärvarren tai pohkeen lihaksiin voi aiheuttaa hermojen pinnetilan ja pahimmassa tapauksessa verenkiertohäiriöstä syntyvän lihassurkastuman.

MUUT VUODOT

Vain pieni osa, noin 5 %, hemofilikon vuodoista on muita kuin lihas- tai nivelvuotoja. Näistä ehkä tavallisin on virtsatievuoto (hematuria). Se voi alkaa itsestään, tai voimakkaan ponnistuksen tai vamman seurauksena, ja ilmenee verisenä virtsana. Ruoansulatuskanavan vuodot ilmenevät verisinä tai mustina oksennuksina tai ulostuksina, joihin ei tarvitse liittyä kipuja. Vaikeassa hemofiassa on nenäverenvuotoja tavallista enemmän. Muilla potilailla ne liittyvät yleensä nuhaan, nenän kaivelemiseen tai vammaan.

VAARALLISET VUODOT

Tiettyjä vuotoja on aina pidettävä vaarallisina. Elimistössä on alueita, joissa vuodoille ei yksinkertaisesti ole tilaa. Vaarallisin on kallonsisäinen verenvuoto, jolle on kaksi pääsyä. Pään kohdistunut isku voi aiheuttaa kovakalvon alaisen (subduraalisen) laskimoverenvuodon, jonka oireita ovat vähitellen kehittyvä päänsärky, pahoinvointi ja oksentelu, levottomuus, sekavuus ja uneliaisuus. Myös näkö- ja kuulohäiriöt ja halvausoireet ovat mahdollisia. Vuoto voi aiheuttaa pysyviä neurologisia oireita tai hengenvaaran, ellei sitä todeta ja hoideta (leikkaus ja vuodon tyhjennys) varhaisessa vaiheessa. Toinen vuoto-tyyppi johtuu ilman ennako-oireita tapahtuvasta lukinkalvon alaisen (subaraknoidaalisen)

valtimopullistuman puhkeamisesta, joka on yhtä harvinaista hemofiapotilailla kuin muillakin. Oireena on räjähtäen alkava sietämättömän kova kipu takaraivolla, pahoinvointi ja oksentelu, ja usein tajunnan menetys ja kouristelu. Osaa näistä potilaista voidaan auttaa leikkauksella, mutta tilanne on paljon vaikeampi kuin subduraalivuodossa. Molemmissa tilanteissa on kuitenkin tärkeintä hemofilian nopea ja tehokas hoito. Hoitamaton verenpainetauti altistaa vakaville vuodoille.

Kasvojen, kielen, suuontelon ja kaulan pehmytosavuotoja ei myöskään saa koskaan aliarvioida ilmäteiden ahtautumisen vaaran vuoksi. Samoin silmän vamma vaatii nopean ja tehokkaan hoidon.

Jälkivuoto on hyytymishäiriöille tyypillinen piirre. Vaikka trombosyyttien normaali toiminta saisi aluksi aikaan vuodon pysähtymisen, haava tai ruhjevamma voi alkaa vuotaa vielä 2 - 3 vuorokauden kuluttua elimistön normaalin tukoksia hajottavan mekanismin (fibrinolyysi) purkaessa tulpan. Selvä vamma on aina korvaushoidon aihe, vaikka vuodon merkkejä ei olisi nähtävissä.



LABORATORIOKOKKEET

APT-aika (APTT) on sairaaloissa seulontakokeena käytettävä testi, joka antaa poikkeavan tuloksen vaikeassa ja keskivaikeassa hemofiassa. Testin tulos voi olla normaali lievässä hemofiassa. Muut sairaaloiden käyttämät hemostaasitutkimukset antavat normaalin tuloksen. Hemofiliatyypien erottaminen ja hyytymistekijöiden aktiivisuuden tarkka määrittäminen eli laboratoriodiagnostiikka tehdään erikoislaboratoriossa (Suomen Punaisen Ristin Veripalvelun hemostaasiosasto, Helsinki). HUSLAB tekee hoidon seuraamiseen tarvittavia F VIII -määryksiä.

Vaikean A-hemofilian diagnoosi on mahdollista tehdä jo napaverinäytteestä. Kantajan, tai kantajaksi epäillyn, poikalapselta on suositeltavaa ottaa tällainen näyte laskimopunktion välttämiseksi. B-hemofilian, etenkin sen tavallisen eli lievän muodon, toteaminen

vastasyntyneeltä on mahdotonta, sillä K-vitamiinista riippuvaisen F IX:n aktiivisuus on normaalistikin pieni – hyytymistutkimus on luotettava 3 kuukauden iässä (ks. myös Hemofilian kantaja- ja sikiödiagnostiikka).

Verinäytteen oton jälkeen pistokohta sidotaan joustavalla siteellä ja kohtaa painetaan tukevasti ja yhtäjaksoisesti noin kymmenen minuuttia. Hemofiilikoksi epäillyltä lapselta ei pidä ottaa näytettä kaulalaskimosta.

Kun diagnoosi on tehty, tarvitaan laskimoverinäytteitä, kun potilasta seurataan vasta-aineiden kehittymisen varalta, tai hoidetaan vaikean vuodon tai leikkauksen vuoksi. Tavanomaisia vuotoja hoidettaessa ei laboratoriotestejä tarvita. ♦

A- ja B-hemofilian kliinisiä piirteitä			
Kliininen piirre	Vaikea sairaus (F VIII/IX <1 %)	Keskivaikea sairaus (F VIII/IX 1-5 %)	Lievä sairaus (F VIII/IX >5 - <40 %)
Ikä oireiden alkaessa	alle 1 vuotta	tavallisesti alle 2 vuotta	3 vuotta tai enemmän
Tuki- ja liikuntaelinten vuodot	Itsestään nivel- ja lihasvuotoja; useita ns. kohdeniveliä; nivelrikko	Nivel- ja lihasvuotoja vähäisestä vammasta; kohdeniveliä voi esiintyä	Vuodot liittyvät loukkaantumiseen tai leikkaukseen
Leikkauksivuoto	Aina poikkeava; myöhäisvuoto	Haavahematooma ja tihkuvuoto; myöhäisvuoto	Haavahematooma ja tihkuvuoto todennäköinen
Pysyvän hampaan poisto	Aina poikkeava vuoto	Usein poikkeava vuoto	Usein poikkeava vuoto
Verta virtsassa	Tavallinen ja hankala	Mahdollinen	Harvinainen ja lievä
F VIII-vasta-aine	Kehittyy yli 20%:lle	Alle 3%:lla	Erittäin harvinainen
F VIII:n lisääntyminen desmopressiinilla A-hemofiiliassa	Ei lainkaan	Alle 10 %-yksikön nousu, ei riitä tavallisesti hoidoksi	2 - 4 kertainen nousu, voi riittää hoidoksi pienissä vuodoissa

Von Willebrandin tauti on yleisin perinnöllinen vuototauti. Vaikkakin valtaosalla tauti on lieväoireinen, on kuitenkin keskeistä löytää ne oireiset potilaat, joiden elämän laatua oikean diagnoosin ja sen myötä hoidon kautta voitaisiin parantaa. Asianmukaisen etukäteisvalmistautumisen avulla voidaan myös välttyä tarpeettomilta toimenpidevuodoilta.

TAUSTAA

Suomessa on noin 2000 henkilöllä von Willebrandin tauti (vW-tauti). Tauti on nimetty suomalaisen lääkärin Erik von Willebrandin mukaan, joka v. 1926 julkaisi kuvauksen ahvenanmaalaisesta vaikeasta iho- ja limakalvoverenvuodoista kärsivästä suvusta. Yleisesti jopa prosentilla väestöstä eri puolilla maailmaa on todettu poikkeavia ko. hyyttymistekijöiden laboratoriarvoja, mutta vain noin kymmenesosalla heistä on ongelmia aiheuttavia vuoto-oireita. Suomessa uusia vW-tautidiagnoseja tehdään 150 - 200 vuodessa. Lieviä vuotojia lienee paljon löytämättä.

PERIITYMINEN

Sairaus periytyy autosomissa ja sitä esiintyy siten sekä naisilla että miehillä. Jos toisella tai molemmilla vanhemmilla on vW-tauti, voi lapsi sen saada. Suuri määrä erilaisia geenimutaatioita johtaa vW-tekijän vajeeseen tai laadullisiin häiriöihin.

MITEN HYYTYMINEN POIKKEAA VW-TAUDISSA NORMAALISTA?

vW-tekijä on välttämätön verihiiutaleiden normaalille toiminnalle verenvuodon pysäyttämässä. Kun verisuoni vaurioituu, sen supistuminen vähentää vuotoa. Verihiiutaleet liimautuvat vauriokohtaan ja alkavat tarttua toisiinsa muodostaen trombosyyttitulpan. Verihiiutaleiden muodostamasta tulpasta tulee vW-tautipotilaalla heikko, koska verihiiutaleita verisuonen seinämään liimaavaa vW-tekijää on vähän tai se ei toimi kunnolla. vW-tekijä suojaa verenkierrossa myös hyyttymistekijää VIII, jota hyyttymän vahvistuminen tarvitsee. Näin ollen lopullinen hyyttymä muodostuu vW-tautipotilaalla normaalia hitaammin ja hajoaa helpommin.

VON WILLEBRANDIN TAUDIN LUOKITUS

VW:n tautia on kolmea tyyppiä, 1, 2 ja 3. Tyyppi 2 jaetaan puolestaan useaan alaryhmään.

Tyyppi	Oireiden vaikeusaste	Kuvaus	Osuus potilaista
1	Lievä	vW-tekijän vajoaus	75 - 80 %
2	Keskivaikea	vW-tekijän rakennevirhe - määrällinen ja laadullinen vaje (useita alatyyppejä)	15 - 20 %
3	Vaikea	vW-tekijä puuttuu ja F VIII on hyvin vähän	alle 5 % (Suomessa parikymmentä)

1-tyypin vW-taudissa (vW1) vW-tekijä on rakenteeltaan normaalia, mutta sitä on liian vähän. Monet saavat merkittäviä oireita vasta, kun he joutuvat tapaturmaan tai toimenpiteeseen.

Seuraavia oireita voi esiintyä

- mustelmia vähäisenkin kolhun jälkeen (tai ilman kolhua)
- nenäverenvuotoa (molemminpuolista, kestää yli 10 minuuttia)
- viiltohaavoista tihkuvuotoa (kestää yli 15 minuuttia tai uusiutuu viikon sisällä)
- ienverenvuotoa, hampaiden lähtöön ja poisottoon liittyvää vuotoa, vuotoa huuleen puraisun jälkeen
- naisella runsaat anemisoivat kuukautiset nuoruudesta lähtien
- synnytyksen jälkivuotoa
- kitarisa- tai nielurisaleikkaukseen liittyvää vuotoa ja jälkivuotoa

2-tyypin vW-taudissa (vW2) on tärkeitä pyrkiä tunnistamaan taudin alatyypin, sillä hoitomuodot voivat erota sairauden eri tyyppien välillä. VW-tekijän määrä voi olla normaali, mutta sen rakenteessa oleva vika estää normaalin hyytymän muodostumista. 2B-alatyypissä verihitalemäärä on normaalia pienempi. 2N-tyypissä on normaali vW-tekijäpitoisuus, mutta poikkeavan vähän hyytymistekijää VIII. Siten tauti voidaan sekoittaa lievään A-hemofiliaan.

2-tyypin vW-taudissa on useimmiten enemmän vuoto-oireita kuin tyyppin 1 vW-taudissa. Vuototaipumus voi olla normaalioloissa melko vähäistäkin, mutta ilman etukäteisvalmisteluja toimenpiteisiin voi liittyä huomattavakin vuoto.

3-tyypin vW-taudissa (vW3) voi esiintyä lievempien vuotojen ohella myös itsealkuisia lihas- ja nivelvuotoja kuten hemofiliassa.

VW-tauti on koko elämän mukana seuraava häiriö, joka pysyy saman tyyppisenä. 1-tyypin vW-taudille on kuitenkin tyyppillistä vuototaipumuksen vaihtelu. Se johtuu siitä, että vW-tekijätaso vaihtelee paljon esimerkiksi tulehdussairauteen, e-pillereiden käyttöön

tai raskauteen liittyen. Tyypin 1 vW-tauti voi muuttua oireiltaan lievemmäksi vuosien mittaan, koska vW-tekijä taso nousee ikääntyessä.

LABORATORIOTUTKIMUKSET

Ne hyyttymistutkimukset, joita tavallisesti vuototaipumusta selvitetessä terveystieteissä ja sairaalassa tehdään, ovat usein normaaleja ainakin lievässä vW-taudissa. Näin ollen vuotoepäilyissä on aihetta lähettää erikoislaboratorioon hyyttymistekijänäyte. Suomessa SPR Veripalvelun hemostaasiosasto tekee näitä tutkimuksia. Tulosten tulkitsemisessa on suureksi avuksi lääkärille saada tietoa tutkittavan kaikista vuoto-oireista, mahdollisista sairauksista ja lääkkeistä. Lääkäri tarvitsee myös tietoa siitä, onko lähisukulaisilla vuoto-oireita. Periaatteessa vW-taudin diagnoosi voidaan varmuudella asettaa vasta, mikäli vähintään yhdellä ns. ensimmäisen asteen sukulaisella on myös vuoto-oireita ja vW-tauti todettavissa.

Erikoislaboratorioon tulevasta hyyttymistekijänäytteestä tutkitaan von Willebrand -tekijä ja hyyttymistekijä VIII, joissa vähentynyt tai puuttuva aktiivisuus viittaa vW- tautiin. Mikäli ko. löydös todetaan toistetusti, tutkitaan myös vW-tekijän pitoisuus ja rakenne taudin tyypittämiseksi. Yleensä riittää, että perheen yhdelle jäsenelle tehdään vW-taudin tyypitys.

VW-tekijätaso vaihtelee terveellä ja tyypin 1 vW-taudissa. Mm. liikunta, tulehdustaudit, tupakointi ja raskaus voivat tilapäisesti nostaa vW-tekijän normaalialueelle. Yksi normaali laboratoriotulos ei näin ollen sulje pois lievää tyypin 1 vW-tautia.

Kun laboratoriotutkimuksin vW-tauti voidaan varmentaa, SPR Veripalvelun hemostaasiosasto lähettää tulosten tulkinnan ohella hoitavaan yksikköön potilaalle annettavaksi tarkoitetun ns. diagnoosikortin. Se olisi hyvä olla mukana ainakin sairaala-, lääkäri- ja hammaslääkärikäynnillä.

HOITOVAIHTOEHTOJA

Osalle lääkäreistä vW-tauti voi olla melko vieras johtuen sen harvinaisuudesta. Näin ollen diagnoosin varmistuessa voi olla tarpeen keskustella hoitolinjoista alueen hyyttymisasiantuntijan kanssa. Asianmukainen toimenpiteisiin valmistautuminen edellyttää, että hoitava yksikkö tietää potilaan vW-taudista jo toimenpiteestä päätettäessä. Lääkehoito vaihtelee riippuen taudin vaikeusasteesta, hoidettavasta vuodosta ja tehtävästä toimenpiteestä. Keskeistä on välttää verihiihtaleitteen toimintaa estäviä kipu- ja kuumelääkkeitä, erityisesti asetyylisalisyylihappoa (aspiriini).

Kaikkia vuotoja ei tarvitse hoitaa lääkkeillä. Esim. pienet mustelmat häviävät itsestään. Isompien mustelmien kehittymistä estää kylmäpakkauksen käyttäminen vamman jälkeen. Haavavuodon tyrehtymistä voi tukea painamalla. Nenäverenvuodon tyrehtyttämiseksi on hyvä niistä nenä tyhjäksi ja painaa sieraimia kiinni vähintään 10 - 15 minuuttia molemmilta puolin.

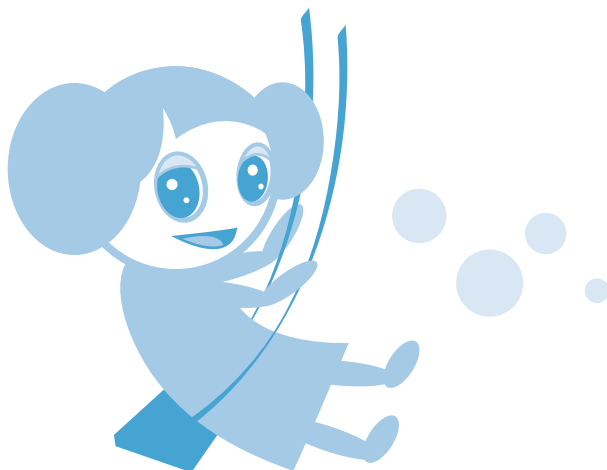
LÄÄKEHOIDOT

Limakalvuvoutoihin voi riittää hoidoksi traneksaamihappo (Caprilon®, Cyklokapron®), joka hidastaa hyytymän liukenemista. Sitä on tabletteina ja suonen sisäisesti annettavassa muodossa. Nenäverenvuodossa sitä kannattaa käyttää 5 - 7 vrk. Kuukautisvuodon hoidoksi se kannattaa aloittaa heti vuodon alkaessa ja jatkaa, kunnes vuoto on selvästi vähentynyt (3 - 5 vrk). Hammastoimenpiteen jälkeen purskuttelu estää paikallisesti vuotoa ja myös muissa suun limakalvuvuodoissa voi lääkkeestä olla hyötyä. Lääkettä tulee ottaa 6 - 8 tunnin välein, koska se häviää nopeasti elimistöstä. Tihekuva vuoto voi myös rauhoittua, jos kostuttaa haavataitoksen ampullissa olevaan lääkkeeseen.

Traneksaamihappoa ei tule käyttää, jos virtsassa on verta. Pitkäaikaisesta käytöstä on syytä keskustella lääkärin kanssa. Joillekin lääke aiheuttaa vatsavaivoja. Kaikilla vW-tautipotilailla tulisi olla traneksaamihappoa kotona ja heidän tulisi olla tietoisia sen annostelusta ja käytön vasta-aiheista.

Elimistön omaa vW-tekijää ja hyytymistekijää VIII voidaan saada varastoista verenkiertoon desmopressiinillä (DDAVP, Octostim®, Minirin®). Desmopressiini on lääkeaine, joka muistuttaa erästä elimistön omaa hormonia. Sitä voi annostella nenäsuihkeena, suonen sisäisesti ja ihon alle. Olisi eduksi, jos lääkkeen tehon voisi testata ainakin ennen sen mahdollista käyttöä toimenpiteissä. Periaatteessa se tehoaa aikuisilla lähes aina tyyppin 1 vW-taudissa (pienillä lapsilla harvemmin), vain harvoin tyyppin 2 vW-taudissa eikä ollenkaan tyyppin 3 vW-taudissa. VW-tekijätaosit nousevat parhaimmillaan yli kolminkertaisiksi desmopressiinin annon jälkeen. Hoitoon liitetään usein traneksaamihappo.

Lääkkeellä on taipumus varastoida nestettä elimistöön ja siten se altistaa suolatasapainon häiriöille. Näin ollen sitä ei voi käyttää kuin pari päivää yhteen mittaan. Jos potilas on pieni lapsi (alle 2 vuotta), iäkäs tai hänellä on sydän- tai verenpaineongelmia tai epilepsia, ei sitä pidä käyttää.



HYTYMISTEKIJÄVALMISTEET

2- ja 3-tyypin vW-taudissa, ja 1-tyypin taudissa silloin kun desmopressiiniä ei voi käyttää, leikkaukset ja toimenpiteet edellyttävät korvaushoitoa suonensisäisesti annettavalla hyytymistekijävalmisteella. Suomessa on käytetty ulkomaista ihmisen plasmaperäistä von Willebrand -tekijää ja hyytymistekijää VIII sisältävää valmistetta (Haemate®). Sen annostelu ja hoidon kesto riippuu vW-taudin tyypistä ja toimenpiteen laadusta. Toimenpiteen jälkeisenä aamuna on paikallaan tutkia laboratorioissa vW-tekijätaso jatkoannostelun arviointia varten.

NAISEN ERITYISPIIRTEITÄ

Suunnilleen yhdellä viidestä niistä naisista, jotka hakeutuvat lääkäriin runsaiden kuukautisten takia, on jonkinlainen hyytymishäiriö. Toisaalta, noin kolmella neljästä naisesta, jolla on vW-tauti, on runsaat kuukautiset verrattuna noin 10 %:iin muista naisista. Koska vW-taso on usein matalimmillaan kuukautisvuodon aikana, saattaa silloin esiintyä enemmän mustelmiakin.

Ehkäisytableteista on usein apua runsaiden kuukautisten hallinnassa, samoin hormonikierukasta. Traneksaamihapon ohella desmopressiininäsuihke (Octostim®) voi tuoda lisätehoa.

1-tyypin vW-taudissa hyytymistekijätaso nousee yleensä raskauden aikana fysiologisesti, mutta tyypin 2- ja 3-tyypin vW-taudissa ei nousua yleensä tapahdu. Noin kuukausi ennen laskettua aikaa on aiheellista ottaa verinäyte hyytymistekijätason mittaamiseksi. Sen avulla voi valmistautua mahdollisesti synnytyksen aikana tarvittavaan korvaushoitoon. Itse synnytystapa valitaan samoin synnytyslääkärin määrittämien periaatteiden mukaan kuin muillakin naisilla.

LAPSI JA VW-TAUTI

Terveellä vastasyntyneellä ei yleensä ole vielä lievistä vW-taudista johtuvia vuoto-ongelmia, mikäli lapsi ei joudu toimenpiteisiin. Vaikka jommallakummalla vanhemmista olisi tyypin 1 vW-tauti, lapsen tutkiminen voidaan siirtää tehtäväksi vasta ennen mahdollisia toimenpiteitä tai yli kolmen vuoden ikään, jos erityisiä vuoto-ongelmia ei ole aikaisemmin. Tämä siitä syystä, että pienillä lapsilla on erityisen runsaasti vaihtelua vW-tekijätasossa ja "liian aikainen" tutkiminen voi johtaa tarpeettomastikin toistuviin verinäytteiden ottamiseen ja pistämiseen. Käytännön ongelmia saattaa aiheutua etenkin toistuvista ja runsaista nenäverenvuodoista. Nenäverenvuodot ovat yleisimpiä kasvukautena ja taipumus niihin vähenee iän mukana. Traneksaamihappo on ensisijainen lääke niiden hoitoon. ♦

Harvinaisiksi verenvuototaudeiksi kutsutaan sellaisia, joita on vähemmän kuin hemofiliaa. Ne periytyvät peittyvästi (resessiivisesti) eivätkä ole sukupuoleen sidottuja. Molemmilla vanhemmilla täytyy olla poikkeava geeni, jotta vuototauti ilmenee lapsella. Vanhemmilla (heterotsygootteja) ei tavallisesti ole vuoto-oireita, koska heillä on normaali vastingeeni, mutta heilläkin todetaan hyytymistekijävajaus. Vuototauti ilmenee sellaisella lapsella (homotsygootti), joka perii poikkeavan geenin sekä isältään että äidiltään, jolloin seurauksena on hyytymistekijän puutos. Poikkeuksia kuitenkin on, ja osalla heterotsygooteista on vuototaipumus aivan kuten osalla hemofilian kantajista. Saman perheen lapsissa voi olla homotsygootteja, heterotsygootteja ja perimältään normaaleja. Ensimmäisen asteen sukulaisten hyytymisaktiivisuus tuleekin määrittää, kun potilaalla todetaan peittyvästi autosomissa periytyvä verenvuototauti.

Fibrinogeenin puutos

Maassamme ei ole tiedossa yhtään fibrinogeenin täydellistä puutosta. Fibrinogeenin vajaus tai poikkeava rakenne voi aiheuttaa toistuvia keskenmenoja ja lievän vuototaipumuksen, joka ilmenee esim. leikkauksien, synnytysten tai tapaturmien yhteydessä.

Tekijän II puutos

Tekijän II eli protrombiinin puutos on kaikkialla harvinainen. Homotsygooteilla on oireina mustelmataipumus, nenäverenvuotoja, runsaat kuukautiset ja leikkaus- ja synnytysvuotoja. Nivelvuodot ovat harvinaisia. Heterotsygootit ovat yleensä oireettomia.

Tekijän V puutos

Tekijän V puutos löydettiin maassamme ensimmäisen kerran 1965. Vuoto-oireet vastaavat protrombiinin puutosta, ja ovat suomalaisilla potilailla olleet melko lieviä.

Tekijän VII puutos

Tekijän VII puutos on harvinainen. Oireet ovat melko vaikeita. Vastasyntyneellä voi olla napaverenvuoto ja aivoverenvuodon vaara on lisääntynyt. Muita oireita ovat mustel-

mataipumus, nenäverenvuodot, runsaat kuukautiset, suolistovuodot ja leikkaus- ja synnytysvuodot. Heterotsygotit ovat tavallisesti oireettomia, mutta osalla on edellä kuvattuja oireita lievinä. Tekijän VII vajaus näyttää aiheuttavan oireita erityisesti, jos samalla henkilöllä on matalahko, vaikka vielä normaalikin, von Willebrand -tekijäaktiivisuus.

Tekijän X puutos

Tekijän X puutos vastaa oireiltaan tekijän VII puutosta.

Tekijän XI puutos

Tekijän XI puutos todettiin meillä vasta vuonna 1992. Ensimmäinen potilas oli maahanmuuttaja, jonka kotimaassa vanhempien verisukulaisuus on yleistä. Suomalainen potilas edustaa ilmeisesti vaikea-asteista XI -vajausta, vaikka heterotsygotit ovat yleensä oireettomia.

Tekijän XIII puutos

Tekijän XIII puutos johtaa vaikeaan tai keskivaikeaan vuototaipumukseen. Tyypioireita ovat napaverenvuoto, mustelmataipumus ja nivelvuodot, ja aivoverenvuodon vaara on lisääntynyt. Jälkivuodot hidastavat haavojen paranemista ja niihin kehittyvät ns. keloidiarpea. Keskenmenot ovat yleisiä. Osalla heterotsygooteista on lievä vuototaipumus.

Vuodot hoidetaan harvinaisissa verenvuototautieissakin erityisellä hyytymistekijävalmisteella, jos sellainen on olemassa (fibrinogeeni-, tekijä VII- ja tekijä XIII-valmiste). Protrombiinikompleksivalmisteilla voi hoitaa protrombiinin ja tekijöiden VII, IX ja F X puutosta; B-hemofilian hoitoon niitä ei kuitenkaan käytetä. Tekijän V ja XI puutokseen on käytettävissä vain jääplasma ja virusinaktivoitu plasma. Tekijän XIII puutoksessa vuotojen ehkäisyyn tarvitaan vain muutaman prosenttiyksikön aktiivisuus, ja tekijän pitkän puoliintumisajan ansioista ehkäisyyn riittää lääkeannos noin neljän viikon välein. Tekijän XII puutos ei nykykäsitteiden mukaan aiheuta vuototaipumusta, vaikka hyytymishäiriö nähdään erittäin selvänä hyytymisajan pitenemisenä APT-aikamäärityksessä. Satumalta esiin tulleiden tapausten määrä antaa aavistaa, että puutos saattaa olla maassamme huomattavan yleinen. ♦

Harvinaiset verenvuototaudit Suomessa 2004

Sairaus	Potilaiden määrä ¹
Hypofibrinogenemia	4
Tekijän II puutos	2
Tekijän V puutos	4
Tekijän VII puutos	4
Tekijän X puutos	4
Tekijän XI puutos	2
Tekijän XII puutos ²	161
Tekijän XIII puutos	13

¹ Vain homotsygotit

² F XII -puutos ei aiheuta vuototaipumusta, vaikka hyytyminen häiriintyy koeputkessa

Vuotohäiriöpotilaiden hyvä hoito asettaa useita erityisvaatimuksia. Hyvän hoidon tavoitteena on pidettävä parhaan mahdollisen elämänlaadun saavuttamista kaikilla potilailla. Hoidon järjestämisessä yksi tärkeimmistä periaatteista on korkeatasoisen hoidon saatavuus potilaan asuinpaikasta huolimatta. Erikoislääkäritasoinen hoito tulee olla potilaiden saatavilla sekä diagnoosin että jatkohoidon toteutuksessa. Tämä tapahtuu parhaiten sairaalassa, jossa toimii hyytymis- ja vuotohäiriöihin perehtynyt hoitoryhmä. Ryhmään tulee kuulua yksi tai useampi erikoislääkäri, sairaanhoitaja, sosiaalityöntekijä ja fysioterapeutti. Potilaalla ja hänen perheenjäsenillään on hoidon toteutuksessa keskeinen asema. Toimiva yhteistyö hoitoryhmän ja perusterveydenhuollon omalääkärin, paikallisen sairaalan ja potilaan muiden hoitopaikkojen välillä on erityisen tärkeää.

Maailman terveysjärjestön (WHO) ja Maailman Hemofiliajärjestön (World Federation of Haemophilia, WFH) suositusten mukainen tavoite on vuotohäiriöpotilaan kokonaisvaltainen, keskitetty hoito. Keskitetyn hoidon on todistettu ennaltaehkäisevän monia hemofilian komplikaatioita, kuten verenvuotoja, kroonista nivelrikkoja ja hoidon haittavaikutuksia; vähentävän ensiapu- ja sairaalakäyntejä; sekä edistävän työkykyä ja vähentävän kuolleisuutta. Kokonaisvaltainen, keskitetty vuotohäiriöiden hoito on myös kansantaloudellisesti kannattavaa.

Hyvän hoidon perustavoitteita

- Ennaltaehkäisevä kotona tapahtuva korvaushoito heti, kun vuotodiagnoosi on todettu
- Turvallinen ja tehokas korvaushoito
- Komplikaatioiden varhainen toteaminen ja hoito
- Hoidon kokonaisvaltainen järjestäminen ja yhteistyö muiden erikoisalojen kanssa
- Erikoislaboratoriopalvelut vuotohäiriöiden diagnostiikassa ja seurannassa
- Ensiapu- ja sairaalakäyntien vähentäminen
- Fysioterapia ja liikunnanohjaus
- Hoidon laadunvalvonta ja kehitys
- Koulutus- ja neuvontatoiminta, perinnöllisyysneuvontapalvelut
- Kotimainen ja kansainvälinen tutkimus- ja kehitysyhteistyö

Hyytymishäiriöitä hoitavalla ryhmällä on näiden tavoitteiden toteutumisessa oleellinen osa. Potilailla tulee olla mahdollisuus säännöllisiin käynteihin hematologisella tai hyytymishäiriöpoliklinikalla. Vaikeaa vuotohäiriötä sairastavilla potilailla käyntejä suositellaan riittävän tiheästi yksilöllisen tarpeen mukaan ja keskivaikeaa tai lievää vuotohäiriötä sairastavilla potilaillakin vähintään vuosittain. Kaikkien hyytymistekijävalmisteita koti-

hoitona käytävien potilaiden suosittava käyntiväli olisi puolivuositain. Säännöllisellä neuvonnalla ja koulutuksella pyritään antamaan potilaille parhaat mahdolliset valmiudet oman sairautensa tuntemukseen ja itsenäiseen hoidon hallintaan.

Säännöllisten käyntien lisäksi potilaiden tulee päästä viivytyksettä hoitoon hätätilanteissa. Vuotohäiriökeskuksen päivystäjän tulee olla tavoitettavissa kaikkina vuorokauden aikoina ja riittävät laboratoriopalvelut tulee olla käytettävissä myös päivystysaikana. Äkillinen vuoto tai muu komplikaatio vaatii paikallisen päivystyspisteen valmiutta ja tehokasta yhteistyötä vuotohäiriölääkärin kanssa vuorokaudenajasta riippumatta. Vuotohäiriökeskuksen hoitoryhmän oleellisiin tehtäviin kuuluu muun terveydenhuoltohenkilökunnan koulutus ja neuvonta vuotohäiriöpotilaiden hätätilanteiden oikeasta ja nopeasta toteamisesta ja hoidosta.

Vuotohäiriöihin erikoistuneella hoitoryhmällä tulee olla mahdollisuus ja valmiudet yhteistyöhön useiden muiden erikoissairaanhoidon alojen kanssa. Hemofiapotilaiden nivelongelmien hoidossa tarvitaan ortopedin seuranta ja toimenpiteitä. Vuotohäiriöpotilaiden hammashoito ja -toimenpiteet tulisi järjestää yhdessä hoitoryhmän kanssa ja keskittää vuotohäiriöpotilaiden hoitoon perehtyneelle hammaslääkärille ja suu- ja leukakirurgille. Yhteistyö gynekologin kanssa raskauden ja synnytyksen hoidossa pienentää vuotoriskiä. Mahdollisuus paikallisen terveydenhuollon järjestämiin palveluihin, kuten fysioterapia ja psykososiaaliset palvelut yhteistyössä hoitokeskuksen kanssa edesauttavat potilaiden hyvinvointia.

Potilasyhdistys on tärkeä osa potilaiden tukiverkkoa, sekä neuvontapalvelujen ja koulutustilaisuuksien järjestäjinä. Vuotohäiriöpotilaiden kansallinen rekisteri on käytössä useissa maissa. Sellaisen tavoitteena on seurata ja arvioida hoidon onnistumista. ♦



Perinteisesti potilaat ovat toteuttaneet hemofiiliansa hoidon omatoimisesti. Alkuun tämä saatiin Veripalvelun järjestämän kurssituksen ja koulutuksen avulla. Omahoito korostuu nykyisin erityisesti lapsipotilailla, joita jo monia vuosia on tehokkaasti hoidettu vuotoja ehkäisevästi eli annettu hyyttämestekijävalmistetta usein jo ennen ensimmäistään verenvuotoa. Alkuun vanhemmat antavat korvaushoidon keskuslaskimokatetrin kautta, mutta jo varhain pojat oppivat itse pistämään ja ottamaan vastuuta sairaudestaan. Vaikka ”koulu” on vaativa, se luo myös hyviä henkisiä valmiuksia. Lasten hoito ja sen suunnittelu ja seuranta tapahtuvat lastensairauksien poliklinikoilla pediatrihematologien toimesta. Seuranta toteutetaan vuototaipumuksen mukaan, 3 - 12 kk välein. Hoidon toteutumisesta on hyvä pitää kirjaa, ja tähän on elektronisen viestinnän kehitettyä nykyisin monia mahdollisuuksia. Kirjanpidon etuna on helppo seurata hoitokäytäntöjä ja arvioida niiden onnistumista suhteuttuna vuototaipumukseen. Kirjanpito auttaa hoitavaa lääkäriä arvioimaan hoidon toimivuutta ja antamaan hoitoa koskevia ohjeita. Kirjanpidon siirtyminen sairaskertomuksen ohella hoitorekisteriin olisi hyvä tavoite jatkossa hoidon laadun ja turvallisuuden tarkkailussa. Lasten hoidossa hammashoito, tuki- ja liikuntaelinten aktiivinen seuranta, esim. magneettikuvaukset, kuntoutus verenvuodon jälkeen ja sosiaaliset kysymykset, kroonisen sairauden etuuskien järjestelyt ovat tehtäviä, joista keskitetty hoitoyksikkö selviytyy parhaiten. Myös suomalaisten osallistuminen kansainvälisiin tutkimuksiin onnistuu tällaisten hoitoyksiköiden koordinoimana.

Nykyisin lapsen aikuistuessa hoitovastuu siirtyy aikuisia hoitavalle hematologille tai sisätautilääkärille yliopistollisen tai keskussairaalan piirissä. Jos aiemmin hyvä hoitosuhde on syntynyt yksittäisen potilaan ja hänen omalääkäriinsä kanssa terveyskeskus- tai työterveyshoidon tasolla, tämä on tietysti myös toimiva ratkaisu. Kuitenkin hemofilian hoitoon liittyy sellaisia erityiskysymyksiä, että palvelujen keskittäminen on monin tavoin edullista. Hemofioliapoliklinikka antaa mahdollisuuden hemofiassa tärkeiden terveydentilan osa-alueiden seurantaan ja välittömään hoitoon tarpeen mukaan (Kuva 1). Tällaisia osa-alueita ovat vuototaipumuksen ja sen hoidon toteutumisen arvioinnin lisäksi kuntoutus akuutisti ja pitkäaikaisena, ortopedin konsultaatiot, hepatiitti C:n diagnostiikka, seuranta ja hoidon järjestäminen, rokotusasiat, hammashoito ja psyykkiset ja sosiaaliset näkökohdat, verenpaineen tunnistaminen ja aktiivinen hoitaminen ja muut sairaudet, joilla on merkitystä hemofilian kannalta, esim. suolistosairaudet, maksan tai kilpirauhasen vajaatoiminta ja erilaisten leikkaushoitojen suunnittelu.

Hemofiliaan liittyy monta erityiskysymystä, joiden vuoksi hoidon keskittäminen on tulevaisuudessa Hemofiariyhmän tavoitteiden mukaisesti se suuntaus, jossa lasten hyvin toteutuvasta hoidosta siirrytään hallitusti aikuisuuteen. Vaikka omahoito onkin kaiken kulmakivi, aina syntyy tilanteita, jotka ovat uusia ja joissa hoitavien lääkäreiden vuotosairauksien hyvä tuntemus on eduksi, ei vain potilaan kannalta, vaan myös sairaanhoidon kustannusten kannalta. ♦



Kuva 1. Potilaalle tarjotut keskitetyt palvelut hyytymishäiriöpoliklinikalla. Hemofiliapoliklinikka yhdessä lääkärin, hoitajan ja laboratorion toimin koordinoi kokonaisvaltaista hemofilian hoitoa, johon kuuluvat ym. erikoisalojen palvelut. Säännöllistä kontrollia suositellaan 3 -12 kk välein hemofilian vaikeusasteesta riippuen. Sen lisäksi saatetaan tarvita päivystyksellistä apua, joka toteutuu puhelin- ja hematologi-konsultaatioiden muodossa.

Keskeisiä ovat kuntoutuspalvelut esim. vaikean verenvuodon jälkeen, tarvittavat apuvälineet, kuntoutusmuodot, kuten esim. allasterapia, ja toimintaterapia sekä ortopedisten konsultaatioiden järjestäminen ja mahdollisten leikkaustoimenpiteiden suunnittelu ja niihin liittyvän kuntoutuksen järjestelyt. Radiologia on erikosisala, joka on perehtynyt kuvantamistutkimuksiin ja siellä tehdään esim. lihasten, nivelten tai maksan ultraäänitutkimuksia, nivelten röntgen- tai magneettitutkimuksia. Erikoistuneet radiologit voivat tehdä nivelten radiosynovektomioita, joilla voidaan toistuvia nivelvuotoja vähentää, jos kyseessä on synovian eli nivelkalvon tulehdus. Gastroenterologia on sisätautien erikosisala, joka selvittää ja hoitaa esim. maksatulehduksia ja auttaa suolistoverenvuotojen paikantamisessa ja hoidossa. Hammashoitoon kuuluvat vuosittain tarkistus ja tarvittaessa suurempien toimenpiteiden toteutus vuotohäiriön edellyttämän korvaushoitosuunnitelman mukaan.

Sairaus voi aiheuttaa lyhyt- tai pitkäaikaista henkistä uupumusta tai masennusta, jolloin psykiatriset tukipalvelut ovat tärkeitä yksin sinnittelyn sijaan. Erilaiset sosiaalietuudet selviävät sosiaalihoitajan toimesta. Lääkäri kirjoittaa tarvittavia lausuntoja sekä lääkityksen, sosiaalietuuksien että kuntoutuksen saamiseksi.

Hemostaasi on tapahtumasarja, jossa verisuonen seinämän, verihiutaleiden ja plasman hyytmistekijöiden yhteistoiminta pysäyttää verenvuodon. Hyytymisen estäjät ja fibrinolyysi rajoittavat hyytymisen vauriokohtaan. Verihiutaleitten toimintaa ja trombiinin syntymistä voidaan tukea ja fibrinolyysiä estää hemostaasin tehostamiseksi.

ERITYISET HYYTYMISTEKIJÄVALMISTEET

Verenvuototautien hoitoon tarkoitettuja hyytmistekijävalmisteita on markkinoilla yli yhdeksänkymmentä tuotenimeä lähes kolmeltakymmeneltä valmistajalta. Maassamme on käytössä toistakymmentä valmistetta, joista eräät ovat jakelussa erityisluvalla (Taulukko. Tilanne huhtikuussa 2006). Tiedot valmisteiden ominaisuuksista annosohjeineen ovat Pharmaca Fennicassa ja valmisteyhteenvedoissa. Lääkkeen valinnan tekee hoitava lääkäri verenvuototaudin hoidon alkaessa. Lääkettä ei pidä tarpeettomasti vaihtaa eikä käyttää eri valmisteita sekaisin. Hoitoannos syntyy pakkaukseen kerrannaisista: laskennallisen annoksen yli menevää määrää ei heitetä koskaan pois.

Merkittävän taudinaiheuttajan siirtymistä luovuttajaan lääkkeen välityksellä pidetään nykyisin erittäin epätodennäköisenä. Keskeisiä turvallisuustakeita ovat verenluovuttajien valinta, seulontatutkimukset, plasmaerien testaukset ja tuotantoon sisällytetyt viruksia tuhoavat menetelmät. Kaikki maassamme käytössä olevat hyytmistekijävalmisteet on virusinaktivoitu ainakin yhdellä menetelmällä.

Fibrinogeeni

Fibrinogeeni osallistuu vuodon tyrehtyttämiseen sekä liittämällä verihiutaleet toisiinsa että muuttamalla fibriiniksi. Hyytymää ei synny ilman fibrinogeenia. Fibrinogeenivalmisteen käyttöaihe on hankinnainen tai perinnöllinen fibrinogeenin vajuus tilanteissa, jossa korvaushoito jääplasmalla ei ole riittävän tehokas. Hoidon tehoa seurataan fibrinogeenin pitoisuuden määrittelyksellä.

F VIII -valmisteet

Hyytmistekijä VIII (F VIII) on ns. F VIII -kompleksin hyytymisaktiivinen osa, joka on verenkierrossa sitoutuneena von Willebrand -tekijään. A-hemofilia on perinnöllinen hyytmistekijä VIII:n vajuudesta johtuva verenvuototauti. Hankinnainen F VIII -vajuus johtuu lisääntyneestä kulutuksesta (esim. iso verenvuoto) tai joskus harvoin ns. autovasta-aineesta (hankinnainen A-hemofilia).

Maassamme on käytössä A-hemofilian hoitoon yksi plasmaperäinen ja kolme rekombinanttitekniikalla tuotettua puhdasta F VIII -konsentraattia. Ne eivät sisällä von Willebrand -tekijää. F VIII -valmisteiden käyttöaihe on A-hemofilia. Annos on yksilöllinen. Hoidon tehoa seurataan F VIII -määrityksellä. (Ks. myös Hemofilian hoito.)

F IX -valmisteet

Hyytymistekijä IX aktivoi F X:n reaktiossa, jossa F VIII toimii avustajana (kofaktorina). B-hemofilia on perinnöllinen hyytymistekijä IX:n vajauksesta johtuva verenvuototauti. Hankinnainen F IX -vajausta liittyy maksasairauteen tai mistä syystä tahansa johtuvaan K-vitamiinivajaukseen, eikä sitä juuri esiinny ainoana poikkeavuutena.

Maassamme on käytössä B-hemofilian hoitoon plasmaperäinen F IX -valmiste ja rekombinanttitekniikalla tuotettu F IX -valmiste. Puhtaan F IX -valmisteen ainoa indikaatio on B-hemofilia. Annos on yksilöllinen. Hoidon tehoa seurataan F IX -määrityksellä. (Ks. myös Hemofilian hoito.)

F XIII -valmiste

F XIII on entsyymi, jonka muodostamat sidokset antavat hyytymälle sen lopullisen rakenteellisen lujuuden. F XIII -puutoksessa syntyy heikko hyytymä, jonka normaali fibrinolyysi liuottaa sen ennen kuin vamma on riittävästi parantunut, ja vuoto alkaa uudelleen jälkivuotona. Hyytymistekijä XIII:n puutos on erittäin harvinainen perinnöllinen verenvuototauti, johon liittyy hemofiliaan verrattava vuototaipumus. Kantajat, joilla on F XIII -vajausta, ovat yleensä oireettomia, mutta osalla esiintyy vuototaipumus toimenpiteissä. Hankinnainen F XIII -vajausta on tavallinen massiivin vuodon yhteydessä. Korvaushoitoon käytettävissä plasmaperäinen F XIII -valmiste. Vuodon hoitoon riittää aikuisella tavallisesti 1250 IU:n annos. Tekijän XIII matalan hemostaattisen tason ja pitkän puoliintumisaikojen johdosta vuotojen ehkäisyyn riittää sama annos noin neljän viikon välein.

Von Willebrand -tekijävalmiste

Von Willebrand -tekijä (vWF) toimii "liimana" trombosyyttien kiinnittyessä verisuonen vaurion paljastamaan sidekudokseen ja hyytymistekijä VIII:n kantajaproteiinina. Von Willebrandin tauti on perinnöllinen von Willebrand -tekijän (vWF) vajauksesta tai rakenneviasta johtuva verenvuototauti. Vaikea-asteisissa von Willebrandin taudissa kantajaproteiinin puuttuminen aiheuttaa myös A-hemofilian taudinkuvan F VIII:n nopean katoamisen vuoksi. Hankinnainen vajausta johtuu lisääntyneestä kulutuksesta (esim. iso vuoto), sydänlappähtauman aiheuttamasta hajoamisesta ja joskus harvoin vasta-aineesta.

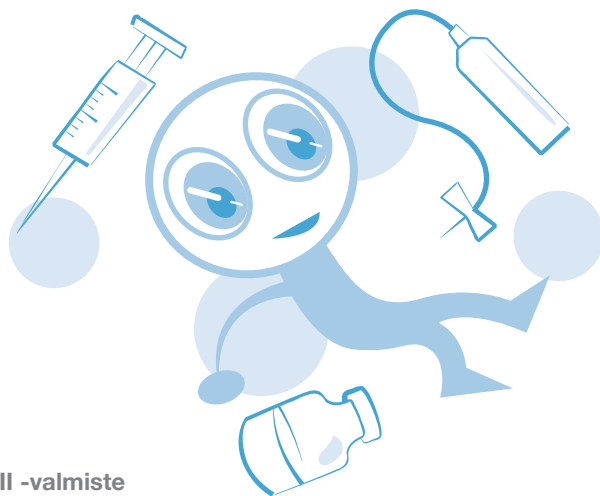
vWF-konsentraatin käyttö on aiheellista sellaisissa von Willebrandin taudin tyypeissä, joissa desmopressiini on tehoton tai sivuvaikutukset estävät sen käytön. Maassamme käytettävään valmisteen aktiivisuus on ilmoitettu F VIII -aktiivisuuden mukaan ja siinä

on vW-tekijää yli kaksinkertainen määrä. Annos on yksilöllinen. Hoidon tehoa seurataan vWF:RCo ja F VIII:C -määrityksillä. Von Willebrand -tekijävajauksen korjaaminen on tärkeä limakalvovuotojen kannalta, mutta F VIII -taso on leikkauksivuodon kannalta tärkeämpi. (Ks. myös von Willebrandin tauti.)

INHIBIITTORIPOTILAAN LÄÄKKEET

Aktivoitu protrombiinikompleksivalmiste

Aktivoitu protrombiinikompleksivalmiste sisältää aktivoituja K-vitamiinista riippuvia hyytymistekijöitä. Sen käyttöaihe on F VIII- tai F IX -inhibiittoripotilaan verenvuoto. Hoidon tehoa ei voi seurata laboratoriotesteillä. Koska valmiste sisältää tekijää IX ja epäpuhtautena myös tekijää VIII, se voi aiheuttaa F VIII- tai F IX -vasta-aineen määrän lisääntymisen, eikä sitä pidä käyttää siedätyshoitoa odottavan potilaan vuotojen hoitoon. Valmisteen turvin on alettu suorittaa inhibiittoripotilaiden leikkauksiakin.



Aktivoitu F VII -valmiste

Hyytymistekijä VII ja ns. kudostekijä käynnistävät ulkoisen hyytymismekanismiin aktivoimalla F IX:n ja F X:n. Hyytymistekijä F VII:n puutos on erittäin harvinainen perinnöllinen verenvuototauti, johon liittyy iho-limakalvovuototyyppinen vuototaipumus ja toimenpidevuotoja. Hankinnainen F VII -vajaus johtuu lisääntyneestä kulutuksesta (vuoto) tai vähentyneestä tuotannosta (K-vitamiinin puute, maksasairaus, varfariinihoito). F VII:n vajaus pystytään tavallisesti korvaamaan jääplasmalla tai protrombiinikompleksikonstraatilla, mutta korvaushoitoon käy rekombinanttivalmistekin. Hoidon tehoa seurataan F VII -määrityksellä.

Aktivoitu rekombinanttitekniikalla tuotettu F VII (rFVIIa) on kuitenkin varsinaisesti

kehitetty vasta-aineen komplisoiman A- tai B-hemofilian hoitoon: veren hyytyminen saadaan aikaan ilman F VIII:n tai F IX:n myötävaikutusta antamalla verenkiertoon hyvin suuri annos aktivoitua tekijää VII. Vaikutusaika on hyvin lyhyt. Fibrinogeenin pitoisuuden pitää olla riittävä jotta hoito tehoaisi. Lääke ei lisää F VIII- eikä F IX vasta-aineen muodostusta, joten se sopii siedätyshoitoa odottavien inhibiittoripotilaiden hoitoon. Valmisteen turvin on suoritettu inhibiittoripotilaiden leikkauksia.

MUUT HYYTYMISTEKIJÖITÄ SISÄLTÄVÄT VALMISTEET

Jääplasma ja virusinaktivoitu plasma

Jääplasma on yhden veriyksikön plasmaosa, joka on erotettu antikoaguloidusta kokoverestä valkosolujen suodatuksen jälkeen ja jäädytetty. Verenluovuttajien eroista johtuen jääplasma on yksilöllinen valmiste. Hyytymistekijöitä ja fysiologisia inhibiittoreita siinä on noin 250 yksikköä ja fibrinogeeniä 0,5 - 1 g.

Jääplasmaa käytetään hyytymistekijävajauksen korvaamiseen, jos erityistä valmistetta ei ole (hyytymistekijät V ja XI). Alkuannos 10 - 15 (20) ml/kg annetaan pitoisuushuipun aikaansaamiseksi niin nopeasti kuin verenkiertoelimestö sallii. Hoitoa seurataan hyytymistekijämäärityksillä. Hoito voi johtaa verenkierron ylikuormittumiseen.

Käyttöön on äskettäin tullut plasma, josta mahdolliset lipidivaipalliset virukset on tuhottu. Eräiden tekijöiden (F V, F VIII, proteiini S, antiplasmiiini) epäsuhtainen väheneminen saattaa olla joissakin tilanteissa haitta. Käyttöaiheet ovat aikuisilla samat kuin jääplasmalla. Lasten hoidosta ei ole kontrolloituja tutkimuksia.

Protrombiinikompleksivalmisteet

Protrombiinikompleksivalmisteet (PCC) on alunperin kehitetty B-hemofilian hoitoon. Ne sisältävät kaikkia K-vitamiinista riippuvaisia hyytymistekijöitä, joita ovat protrombiini, F VII, IX ja X, proteiini C ja proteiini S. Käyttöaihe on antikoagulanttihoitoon (varfariini), maksan toiminnan häiriöön tai K-vitamiinin vajaukseen liittyvä vuoto. Vaikka protrombiinikompleksivalmisteet sisältävät tekijää IX, niillä ei hoideta B-hemofiliaa.

DESMOPRESSIINI

Desmopressiini (1-deamino-8-D-arginiinivasopressiini, DDAVP) on synteettinen vasopressiinihormonia muistuttava peptidi. Desmopressiini lisää von Willebrand -tekijän ja F VIII:n pitoisuutta plasmassa, jos niitä ylipäänsä on elimistössä. Vaikutus on yksilöllinen, mutta samoilla henkilöillä samanlainen. Tyypilliset huippupitoisuudet ovat 2 - 3 kertaisia lähtötasoon verrattuina. Lääke voidaan antaa laskimosisäisesti, ihonalaisesti tai nenäsuihkeena. Desmopressiinin käyttöön liitetään usein antifibrinolyytti, sillä se kiihdyttää

fibrinolyysiä. Se estää myös virtsan eritystä, ja toistetut annokset ilman nesterajoitusta voivat aiheuttaa erityisesti lapsilla vesimyrkytyksen.

Desmopressiiniä käytetään vuodon hoitoon tai estoon lievässä 1-tyyppin von Willebrandin taudissa, A-hemofilian kantajilla ja aivan lievässä A-hemofiassa. Sen teho on epävarma von Willebrandin taudin 2-tyypissä, se on tehoton 3-tyypissä ja sitä pidetään vasta-aiheisena 2B-tyypissä. Lievessä A-hemofiassa potilaan F VIII -perustason pitää olla vähintään 10 - 15 %, jotta vuodon hoito onnistuu.

FIBRINOLYYSIN ESTÄJÄT

Fibriiniverkko on tarpeen hemostaattisen tulpan tukirakenteena muutaman vuorokauden ajan kunnes vauriokohta on arpeutunut riittävästi. Sen tapahduttua fibrinolyttinen järjestelmä liuottaa fibriinin pois. Hyytymishäiriössä heikon fibriiniverkon liukeneminen voi johtaa jälkivuotoon vielä kahden - kolmen vuorokauden kuluttua verenvuodon tyrehtymisestä. Fibrinolyysin jarruttaminen tekee fibriinitulpasta pitkäkestoisemman.

Traneksaamihappo

Traneksaamihappo on tehokas limakalvovuodoissa, esimerkkeinä nenäverenvuoto ja runsaat kuukautiset, ja se vähentää verenvuotoa tekonivelleikkauksessa. Suuontelon toimenpiteissä verenvuototautipotilailla antifibrinolyyttiä käytetään aina. Antifibrinolyytti riittää joissakin tilanteissa ainoaksi hoidoksi lievissä hemostaasin häiriöissä, ja sen voi hyvin yhdistää desmopressiiniin ja useimpien hyytymistekijävalmisteiden ja jääplasman käyttöön.

Traneksaamihappo imeytyy hyvin suun kautta. Tavallinen annos on 20 - 25 mg/kg 3 kertaa vuorokaudessa sekä lapsilla että aikuisilla. Hoidon kesto on tavallisesti noin viikko. Injektionestettä voi käyttää paikallisesti: 5 ml injektionestettä laimennetaan 5 ml:lla vettä ja käytetään suun purskuttamiseen ennen toimenpidettä ja sen jälkeen 2 - 4 tunnin välein. Traneksaamihapon sivuvaikutuksia ovat pahoinvointi ja vatsaäritys, joihin auttaa annoksen pienentäminen tai hoitotauko. Traneksaamihappo on yleensä vasta-aiheinen verivirtsaisuuden (hematuria) hoidossa, sillä jos kyseessä on munuaisvuoto, lääke voi aiheuttaa hyytymän munuaisaltaaseen tai virtsajohtimeen. Sitä ei myöskään käytetä yhtä aikaa aktivoituiden protrombiinikompleksivalmisteen kanssa tukosvaaran vuoksi.

PAIKALLISET HEMOSTAATIT

Paikallisina hemostaatteina tiikvuodoissa käytetään kollageenihuopaa, gelatiinisientä tai oksiselluloosaa, joihin trombosyytit tarttuvat ja jotka tehostavat hyytymistapahtumaa joutuessaan kosketuksiin veren kanssa. Gelatiinisieni voidaan kostuttaa ennen paikoilleen sijoittamista traneksaamihappoliuoksella esimerkiksi nenäverenvuodon hoidossa. Trombiinista ja fibrinogeenista valmistettavalla fibriiniliimaa voidaan käyttää monilla kirurgian aloilla. 💧

Hemostaattisessa hoidossa käytettävät valmisteet (Huhtikuu 2006. Suluissa kauppanimet).

Valmiste	Ominaisuudet	Käyttöaihe	Huomautuksia
Fibrinogeenivalmiste (Haemocomplettan)	Polymerisoituu fibriiniksi. Välttämätön trombosyyttien aggregaatiolle	Hypo- tai dysfibrinogemia	Annos 50 - 100 mg/kg. Vaikutusta seurataan fibrinogeenimäärityksellä.
F VIII -valmisteet (Amofil, Kogenate, Recombinate, Refacto)	Plasmaperäinen tai rekombinantti F VIII-konsentraatti	A-hemofilia	Annos yksilöllinen. Vaarallisessa vuodossa 40 - 50 IU/kg ja aina jatkohoito.
F IX -valmisteet (Nonafact, BeneFIX)	Plasmaperäinen tai rekombinantti F IX-konsentraatti	B-hemofilia	Annos yksilöllinen. Vaarallisessa vuodossa 60 - 80 IU/kg ja aina jatkohoito.
F XIII -valmiste (Fibrogammin)	Plasmaperäinen F XIII-konsentraatti	Perinnöllinen tai hankinnainen F XIII -puutos.	Annos 15 - 20 IU/kg.
vWF-konsentraatti (Haemate P)	Plasmaperäinen valmiste, joka sisältää vWF:ia ja F VIII:aa.	Von Willebrandin tauti	Annos yksilöllinen. Vaarallisessa vuodossa 30 - 50 IU/kg ja aina jatkohoito.
Aktivoitu protrombiinikompleksikonsentraatti eli APC (FEIBA)	Sisältää aktivoituja K-vitamiinista riippuvaisia tekijöitä (F II, VII, IX ja X)	Inhibiittorin komplisoima A-hemofilia	Alkuannos 50 - 100 IU/kg. Ei yli 200 IU/kg vuorokaudessa tukosvaaran vuoksi.
F VII -valmiste (NovoSeven)	Rekombinantti aktivoitu F VII-konsentraatti	Inhibiittorin komplisoima A- ja B-hemofilia	Annos 90 µg/kg joka 2. tunti. Alkuannos voi olla suurempi.
Jääplasma	Sisältää kaikkia hyyttymistekijöitä ja fysiologisia antikoagulantteja	Maksan vajaatoiminta. Varfariinihoito ja vuoto. Massiivi verensiirto. DIC	Annos 10 - 15 ml/kg. Vaikutusta seurataan tromboplastiinijalla.
Virusinaktivoitu plasma (Octaplas)	Lähes samat kuin jääplasmalla	Samat kuin jääplasmalla	Annos 12 - 15 ml/kg. Turvallinen lipidivaipallisten virusten suhteen.
Protrombiinikompleksikonsentraatti eli PCC (Cofact, Prothromplex)	Sisältää K-vitamiinista riippuvaisia tekijöitä (F II, VII, IX ja X)	Maksan vajaatoiminta. Varfariinihoito ja vuoto	Yksilöllinen. Ks. tuoteseloste.
Desmopressiini (Octostim)	vWF, F VIII ja tPA vapautuvat endoteelisuoluista verenkiertoon. Vuotoaika lyhenee.	Von Willebrandin tauti	Annos 0,3 µg/kg s.c. tai hitaasti iv. Intranasaalisesti 150 - 300 µg. Ikäraja 1 vuotta.
Traneksaamihappo (Caprilon, Cyklokapron)	Estää fibrinolyysiä	Limakalvuvouto. Hampaanpoisto. Ortopedinen ja gynekologinen kirurgia.	10 mg/kg x 3 i.v. 20 mg/kg x 3 p.o. Vasta-aiheinen hematuriaassa.

PERUSPERIAATTEITA

Kun verisuoni vaurioituu, esim. nivelkalvon pinnalla, ja kudokseen tapahtuu äkillinen verenvuoto, sen nopea tyrehtyminen on ensiarvoisen tärkeää. Toistuvana verenvuoto vaurioittaa kudosta sitä enemmän, mitä useammin sitä esiintyy ja mitä pitempään se jatkuu. Suuria vammoja tulee mieluummin yli- kuin alihoitaa. Akuutti suuri verenvuoto voi olla hengenvaarallinen, jos se syntyy esim. suolistossa tai aivokudoksessa. Onneksi hemofiassa tällaiset vuodot ovat harvinaisia, ja niille voi altistaa paikallinen vika tai kohonnut verenpaine, aivan kuten on tilanne ilman hemofiliaakin.

Hemofiassa, jossa puuttuu joko hyytymistekijää VIII, kuten A-hemofiassa tai tekijää IX kuten B-hemofiassa, verenvuoto ilmaantuu ilman selvää syytä tai pienemmästäkin kudosvauriosta. Vuoto taipumusta voidaan hallita vuotoja ehkäisevällä puuttuvan hyytymistekijän korvaushoidolla. Tällöin vaikea hemofilia muuttuu keskivaikeaksi tai lieväksi ja vuotoalttius vähenee. Lapsilla ehkäisevä hoito on erityisen tärkeää, jotta vältetään kasvuun vaikuttavien nivel- tai lihasvuotojen esiintyminen tukielinten herkässä kehitysvaiheessa. Lapset eivät myöskään liikkueessaan hallitse toimiaan ja altistuvat siten vammoille. Hemofilia havaitaankin viimeistään silloin, kun lapsi alkaa kääntyillä, kontata ja kaatuilla, tai jo synnytyksen yhteydessä jos päähän ole ilmaantunut laajaa verenpurkaumaa (kefalhematooma) tai varhaisimeväiskaudella on ilmaantunut mustelmia tai muita vuotooireita. Joskus vanhempia voidaan epäillä lapsen pahoinpitelystä. Tällaisessa tilanteessa vuotopaikkojen tai mustelmien sijainti kuitenkin yleensä erottaa verenvuototaudista johtuvat kolhut. Jokin lääkärin suorittama pieneltä vaikuttava toimenpide tai hampaanpoisto voi ilman tietoa hemofiasta aiheuttaa ensimmäisen suuren verenvuodon, jolloin vuoto taipumus paljastuu.

Verenvuotoja ehkäisevä korvaushoito helpottaa hemofialapsen kasvua ja mahdollistaa hänelle normaalin lapsuuden ja sen harrastukset. Aikuisten on syytä kannustaa lasta harrastuksiin – vaikei ammattimaiseen jääkiekkoon, jalkapalloon tai rajuimpiin kontaktilajeihin – mutta lihaskuntoa ylläpitävään ja lihavuuden kehittymistä estävään liikuntaan. Tällä kannustuksella ei ole pelkästään fyysisesti edullisia vaikutuksia, vaan näin hemofialapsi voi elää täyttä elämää, sen sijaan että häntä ylisuojeltaisiin ja seurauksena olisi muista poikkeava leima.

Aikuisten vuotoja ehkäisevä hoito (profylaksi) tulee kysymykseen, jos vuototaipumus on toistuvaa tai on syntynyt ns. kohdenivel, johon on vuotanut muutaman kerran peräkkäin. Vuotoja ehkäisevällä hoidolla voidaan välttää tällöin nivelen pahempi vaurioituminen. Operaatioiden tai kuntoutuksen yhteydessä ehkäisevä hoito on tärkeää. Samoin on

viisasta varautua ennakkoon suurempiin fyysisiin rasituksiin, esim. matkailun tai lomailun yhteydessä, käyttämällä profylaksia. Annoksesta ja sen tiheydestä on syytä keskustella hoitavan lääkärin kanssa. Yleensä profylaksia käytetään 2 - 3 kertaa viikossa ja annoksella pyritään muuttaman prosentin hyytymistekijätasoihin, eli muuttamaan vaikea tai keskivaikea tauti lievemmäksi. Hoitoannos on aina järkevää antaa ennen rasiustilannetta tai aamuisin, muttei yöstä vasten kun levossa ei hyödynnetä annoksen parasta vastetta.

Ensimmäiset korvaushoidon pistokerrat tulee harjoitella sairaanhoitajan tai lääkärin ohjeistamana. Käsiens laskimoista yleensä löytyy joku pistämiseen hyvin sopiva suoniyhteys. Pistämisessä käytetään ohutta siipineulaa, jonka kautta piston onnistuminen (veri virtaa esteettä suonesta letkuun) ja lääkkeen annostelu sujuvat helposti. Lapsilla käytetään keskuslaskimoporttia eli "pakkia" (ks. sivu 88), johon vanhemmat tai lasta hoitavat koulutetut henkilöt voivat korvaushoidon pistää, kunnes kouluiässä omatoiminen pistäminen alkaa sujua ja pakki voidaan poistaa. Sen vaarana ovat vereen leviävät infektiot, mutta Suomessa nämä ovat olleet pakkien hyvästä asennuskäytännöstä johtuen harvinaisia.

Verenvuodon sattuessa tai sille altistaneessa tilanteessa, kuten esim. kolarissa tapahtuvassa retkahdusvammassa tai revähdyksessä, tulee korvaushoito aloittaa tai saada välittömästi. Annostelun tulee olla tavanomaista vuotoja ehkäisevää hoitoa suurempi ja hoidon keston muutamia päiviä vasten mukaan. Jos profylaksiannostus on esim. 1000 yksikköä, tarvitaan vuodon tyrehtyttämiseen 3 - 4 -kertainen hyytymistekijämäärä. Vaikka vuoto vaikuttaisi nopeasti loppuvankin, hoitoa kannattaa jatkaa trauman vaikeusasteesta riippuen 6 - 12 tunnin välein muutama annos, sillä jälkiverenvuotojen mahdollisuus on olemassa. Hyytymistekijä VIII aktiviteetti vähenee elimistössä puoleen lähtöarvosta n. 12t kuluessa ja tekijä IX n. 20 t normaalin aineenvaihdunnan seurauksena. Siten on ymmärrettävää, että tarve kasvaa aktiivisen verenvuodon ja leikkauksen aikana, ja tällöin annostelun on katettava tämä suurentunut tarve ja nopeampi aineenvaihdunta. Annosväli on A-hemofiassa 8 t ja B-hemofiassa 12 t vuodon ja toimenpiteiden yhteydessä.

Verenvuodon jälkeen raajaa kannattaa lepuuttaa 1 - 2 vuorokautta, mutta varhainen liikkeellelähtö asteittain on myös tärkeää hoidon lopputuloksen kannalta. Silloin vältytään nivelten ja lihasten jäykistymisiltä ja liikerajoitusten kehittymiseltä. Kuntoutushoidon yhteydessä korvaushoitoa tulee tehostaa.

HOIDON TARVE

Lääkehoitoa vaativia tilanteita ovat nivel-, lihasvuoto, kasvojen, kaulan, suun, kielen ja silmän vammat, pään isku, niskan retkahdusvamma (esim. autokolari), epätavallinen päänsärky, kova kipu tai turvotus missä tahansa, kaikki vammat, kuten nyrjähdykset ja ompelemista vaativat haavat. Joustosidos ja jääpussi ovat tukihoidoja hyytymistekijäkorvaushoidon rinnalla.

Lievä A hemofilia hoidetaan desmopressiinillä (Octostim), jota on saatavana nenäsumutemuodossa tai ihon alle pistettynä. Sitä voidaan myös annostella suonensisäisesti.

Annos on 0.3 µg/kg suonensisäisesti tai ihon alle sekä 150 µg nenäsumute yhtenä (potilaan paino alle 50 kg) tai kahtena sumutteena (potilaan paino yli 50 kg). Desmopressiini vapauttaa elimistön varastoista hyytymistekijä VIII:a 2 - 4 kertaisen määrän perustilanteeseen verrattuna. Tämä riittää pysäyttämään pienen vuodon tai estämään vuotoa pienten toimenpiteiden yhteydessä. Hoito ei sovellu pienille lapsille, verenpainetaudissa tai sydän- ja verisuonisairauksien yhteydessä. Siihen liittyy nesteen kertyminen virtsan erityksen vähentyessä. Sen käytön yhteydessä on syytä välttää nesteen ylimääräistä nauttimista ja suolan lisäämistä voi suosittelulla. Annoksia kannattaa ottaa korkeintaan 2 - 3 12 t välein, koska sille kehittyy hoitovasteen heikkeneminen. Joka tapauksessa jos vuoto ei tässä ajassa asetu, on hakeuduttava saamaan hyytymistekijäkorvaushoitoa.

Keskivaikeassa ja vaikeassa A hemofiassa 1 yksikkö valmistetta painokiloa kohden nostaa plasman FVIII tasoa 2 %-yksikköä. Eli FVIII annos (yksikköä) = haluttu nousu (%) x paino x 0.5 (ks. taulukko). Pieni vuoto, kuten tuore itsestään alkanut nivel- tai lihas- tai limakalvo vuoto hoituu 20 - 30 %-yksikön hyytymistekijätasolla tavallisesti kerta-annoksella. Suurin osa hoidon tarpeesta on tällaisia. Kivun laantuminen on paras merkki vuodon asettumisesta. Turvotusta voi jatkua muutamia päiviä. Heti hoidon jälkeen kannattaa aktiivisesti kuntouttaa muita niveliä ja lihaksia ja aloittaa mahdollisimman pian kivun laannuttua myös vuotokohdan harjoittelu.

Yleisohjeita korvaushoidon toteuttamisesta vuodon tai toimenpiteen yhteydessä

Hoidon aihe	alkuannoksella tavoiteltu pitoisuus (%-yks)	FVIII annos (yks/kg)+	FIX annos (yks/kg)+	hoidon kesto(vrk)
Vaikea nenäverenvuoto++	20-30	10-15	20-30	kerta-annos
Suuri limakalvo vuoto++	20-30	10-15	20-30	kerta-annos
Nivelvuoto, pieni, tuore	20-30	10-15	20-30	kerta-annos
Nivelvuoto, iso, vanha	30-50	15-25	30-50	1-3 annosta
Lihavuoto	40-60	20-30	40-60	1-3 annosta
Verivirtsaisuus	30-50	15-25	30-50	1-useita
Ruuansulatuskanavan vuoto++	40-60	20-30	40-60	useita
Vatsaontelon takainen vuoto	40-60	20-30	40-60	useita
Vamma, vaikka ei vuotoa	40-60	20-30	40-60	2-3
Hampaanpoisto++	50	25	50	1-2
Kielen tai nielun vuoto++	50-80	25-40	50-80	3-4
Vammasta johtuva vuoto, leikkaus++	80-100	40-50	80-100	7-14
Kallonsisäinen vuoto	100	50	100	vähintään 14

+ Jatkoahoitoannos on sama tai puolet alkuannoksesta, FVIII 8-12t ja FIX 12-24 t välein vuodon vaikeudesta riippuen

++ hoitoon liitetään antifibrinolytti

Jos vuodon hoidon alku viivästyy tai vuoto on laaja-alainen tai syntynyt trauman seurauksena, tulee hyttymistekijätason nousta yli 50 %:n ja siten annosta on nostettava ja annostelua on myös jatkettava pitempään, yleensä muutamia vuorokausia. Erityisesti lihasvuodot vaativat pitkäjänteisempää hoitoa. Raajaa kannattaa lepuuttaa, kunnes kipua hellittää ja kuntoutuksen yhteydessä on syytä ottaa muutamia annoksia tai siirtyä joksikin aikaa säännönmukaiseen hyttymistekijäannosteluun, esim. parin viikon ajaksi. Nivelen pingoutuessa hankalasti, on syytä turvautua nivelpunktioon, jossa korvaushoidon suojassa nivel tyhjennetään verestä. Hoito tulee toteuttaa tuoreen vuodon yhteydessä ja kokeneen lääkärin toimesta.

Selvä vamma tai loukkaantuminen edellyttää hoidon aloitusta, vaikka merkkejä vuodosta ei olisikaan. Näin ehkäistään vuodon ilmaantumista tai pienennetään verenvuotoa. Vakavat vuodot tai vammat vaarallisille alueille, kuten päähän, niskaan, selkärankaan, rintakehään, vatsaan ja kaulaan tai kieleen tulee aina hoitaa nopeasti, tehokkaasti ja ne vaativat sairaalaseurantaa, verinäytteitä ja kuvantamistutkimuksia.

Virtsatievuoto voi olla hankala ja pitkäkestoinen. Yleensä siihen auttaa muutaman vuorokauden vuodelepo ja runsas nesteiden nauttiminen. Jos vuoto ei parissa päivässä lakkaa tai se on runsasta, tulee aloittaa korvaushoito 2 - 3 kertaa päivässä muutaman vuorokauden ajan. Muissa limakalvovuodoissa käytettävää traneksaamihappoa (Caprilon, Cyklokapron) tulee välttää virtsajohdinten tukosvaaran vuoksi.

B-HEMOFILIAN HOITO

Hoitoperiaatteet eivät eroa A-hemofilian hoidosta, mutta annokset ovat suurempia suuremmasta tilavuusjakautumisesta johtuen. Annokset ovat yleensä n. kaksinkertaisia (ks taulukko 1). Hyttymistekijä IX kuitenkin puoliintuu hitaammin kuin tekijä VIII, ja annosväli on 12 t.

TÄRKEITÄ HOIDON TUKIPILAREITA JA PIKKUKIKKOJA

Ylipainon välttäminen ja lihaskunnan ylläpito ja mieluummin vahvistaminen ovat keskeisiä hemofiliahoidon tavoitteita. Näillä toimilla voidaan välttää tarpeetonta raajojen nivelrasitusta ja ehkäistä vuotoja. Myös verenpainetaudin riski pienenee.

Akuutin vuodon yhteydessä kylmä edistää alkuun haavan paranemista aiheuttaessaan verisuonten supistumisen. Kuitenkaan pitkään kylmäpakkausta tai muuta paikallista kylmää ei ole syytä käyttää, sillä veren hyttymisen optimilämpötila on kehon normaali lämpötila. Alkuun kuitenkin verisuonten supistuminen vähentää vuodon määrää ja tulehdusreaktiota. Lapsipotilaalla kylmäpakkausta tulee käyttää lyhytaikaisesti, koska hän ei välttämättä osaa ilmaista epämiellyttävyyttä ja mahdollista ihon paleltumista. Kylmällä, kohoasennolla ja kompressiolla eli kolmen K:n säännöllä traumojen hoidossa on edelleen vankka sija esim. käsien ja jalkojen urheiluvammojen yhteydessä. Kylmähoidolla on myös kipua vähentävää ominaisuutta.

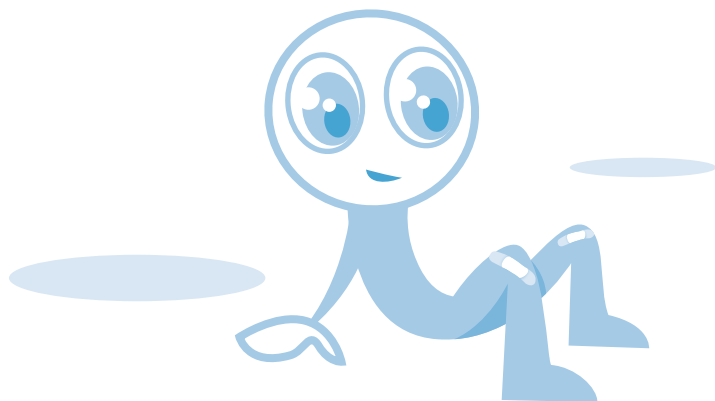
Limakalvovuodoissa traneksaamihappo (Cyklokapron tai Caprilon tabletit tai infuusioneste) on tärkeä osa hoitoa, mutta siitä on hyötyä muissakin verenvuodoissa ja jälkivuodon estossa. Traneksaamihappo estää hyytymää liuottavaa (fibrinolyyttistä) järjestelmää. Sitä käytetään yleensä 1 - 2 viikon ajan. Suun limakalvovuodoissa, esim. kieleen tai poskeen purtaessa tai hammaslääkärin vastaanotolla traneksaamihappoliuoksen purskuttelu on oiva apu estämään ienvuotoa tai hampaanpoiston jälkeistä vuotoa. 5 ml ampulla Caprilonia liuotetaan pieneen määrään vettä ja sitä purskutellaan suussa 4 - 6 kertaa päivässä. Lääkeliuos saa vaikuttaa parin minuutin ajan ja sitten se syljetään pois. Kun esim. suolistosta otetaan näytepaloja, traneksaamihapon käyttö on hyödyllistä. Verivirtsaisuuden hoitoon traneksaamihappo ei sovellu, koska se voi aiheuttaa virtsateiden hyytymiä, jotka mekaanisen esteen kautta voivat vaurioittaa munuaisia. Haavojen hoidossa traneksaamihapon vaikutus sideharsotaitokseen kostutettuna kohdistuu myös haavapintaan ja jouduttaa haavan paranemista.

Nenäverenvuotoihin suositellaan sianihraa. Pikkusormen pituiset ja paksuiset suolattoman sianihran palaset kääritään folioon ja pakastetaan. Kylmä sianihrapala työnnetään sieraimen ja kiinnitetään teipillä. Se irtoaa sieltä omia aikojaan, kun verenvuoto on tyrehtynyt. Näin ollen siihen ei liity erityyppisten tamponien käytössä tavattavaa ongelmaa, jolloin tamponin poisto repäisee vuotokohdan uudelleen auki.

ERITYISTILANTEITA

Leikkaus

Kaikkeen leikkaustoimintaan yleensäkin tarvitaan etukäteen hyvin suunniteltu korvaushoito-ohjelma. Se riippuu toimenpiteen laadusta, laajuudesta ja vasteesta korvaushoitoon. Suunnittelun tulee tapahtua hemofilian hoitoon perehtyneen lääkärin toimesta ja se edellyttää hyytymisjärjestelmän vasteen seuranta. Yleisperiaatteena on ensipäivinä



ylläpidettävä 80 - 100 % hyytymistekijätaso ja hoidon jatkuminen vähintään 1 - 2 viikkoa kevennetyllä annoksella. Aina ennen hoidon toteuttamista tulee varmistua, ettei potilaalla ole hyytymistekijävasta-aineita, joita saattaa myös kehittyä leikkauksen aikaisen tihennetyin annostelun seurauksena. Myös kuntoutusjakson menestyksekkäs toteutuminen tulee varmistaa korvaushoidon turvaamana. Leikkauksen yhteydessä korvaushoito on myös mahdollista toteuttaa jatkuvana infuusiona,

Hampaanpoisto

Hyvä hampaiden hoito on yleisemminkin terveyden ta. Infektiot, joita hoitamattomat hampaat saattavat levittää voivat johtaa ikäviin seurauksiin. Hammashoito on hyvä keskittää samalle lääkärille, ja hampaanpoisto on aina haaste hemofiilikon veren hyytymiselle. Niinpä se edellyttää n. 50 %:n hyytymistekijän tasoa ja antifibrinolyttistä hoitoa (traneksaamihappo, eli Cyklokapron tai Caprilon tabletit 1 g kolmasti vuorokaudessa n. viikon ajan ja paikallinen purskuttelu, ks alla). Jos toimenpide ei kajoa leukaluuhun, riittää yksi annos hyytymistekijää, mutta useamman hampaan poistossa tai laajemmassa toimenpiteessä tarvitaan hoitavan lääkärin laatima suunnitelma muutaman päivän korvaushoidoksi.

Rokotukset

Ihonalaisissa rokotuksissa käytetään mahdollisimman ohutta neulaa ja pistokohtaa painetaan tukevasti 10 min ajan. Lihaksen sisäisen injektion suojaksi tarvitaan korvaushoitoannos. Kansanterveyslaitos (KTL) suosittelee sekä A- että B-hepatiittirokotusta säännöllistä korvaushoitoa saaville. Terveydenhoitoyksikkö saa sen korvauksetta KTL:lta.

Tukilääkkeet

Traneksaamihappo (Cyklokapron ja Caprilon) ovat tärkeitä erityisesti limakalvovuo-tojen hoidossa, mutta ne auttavat myös leikkausten ja kuntoutuksen yhteydessä lujittamalla hyytymää estäessään sen liukenemistä. Annos on 1 - 1,5 g kolmesti vuorokaudessa aikuisille ja 25 mg/kg kolmesti vuorokaudessa lapsille. K-vitamiinilla tai kalsiumilla ei ole käyttöä ellei ole niiden osoitettua puutosta. Kipulääkkeistä kerrotaan erillisessä kappaleessa.

Hemofilian kantajan hoito

Hemofilian kantajalla voi olla sen verran matala hyytymistekijätaso, että vuodelle altistavissa tilanteissa, kuten leikkauksessa tai synnytyksessä, verenvuoto ei tyrehdy. Tasot voivat olla puolet normaalista tai matalampiakin, mikä tulee esiin vuototaipumuksena esim. kuukautisten tai traumojen yhteydessä. Näin ollen kantajan hyytymistekijätaso tulee selvittää ennen toimenpiteitä ja suunnitella sen mukaan verenvuotoja ehkäisevä hoito. ♦

Hyytymistekijävasta-aineen kehittyminen osalle potilaista on hemofilian hoidon vaikein ongelma. Vasta-aine estää tavanmukaisen korvaushoidon hankaloittaen sekä vuotojen hoitoa että toimenpiteiden aikaista korvaushoitoa. Tulevaisuuden haasteina on pyrkiä tunnistamaan ne henkilöt, joilla on lisääntynyt alttius kehittää vasta-aineita, luoda menetelmiä niiden kehittymisen estämiseksi ja tehostaa siedätyshoidon onnistumista, jos vasta-aineita on jo kehittynyt.

Noin joka neljännelle vaikeata A-hemofiliaa ja muutamalle prosentille vaikeaa B-hemofiliaa sairastavalle kehittyy vasta-aine eli inhibiittori puuttuvaa hyytymistekijää vastaan. Keski-ikäisessä ja lievässä hemofiassa vasta-aineen kehittyminen on paljon harvinaisempaa. Vasta-aineen kehittyminen on myös mahdollista vaikeassa von Willebrandin taudissa. Vasta-aine ei sinänsä lisää vuotoitaipumusta, mutta tekee tavanomaisen korvaushoidon tehottomaksi.

TAUSTAA VASTA-AINEELLE

Hyytymistekijävasta-aine eli inhibiittori on ns. allovasta-aine eli vasta-aine, joka kohdistuu elimistön omaa rakennetta vastaan. Hemofiassa on kyse hyytymistekijää VIII tai IX kohtaan suuntautuvista IgG-luokan vasta-aineista. Inhibiittori kehittyy yleensä jo ensimmäisen kymmenen, mutta joskus harvoin vielä viidenkymmenenkin hyytymistekijäinfuusion jälkeen, eli käytännössä jo varhaislapsuudessa. Hyytymistekijävasta-ainetta on aihetta epäillä, jos aikaisempi hyvä hoitovaste menetetään eli lapsi vuotaa ennaltaehkäisevän hoidon aikana tai vuotoon annettu korvaushoito ei lopeta vuotoa. Tällaisessa tilanteessa on aihetta tutkia hyytymistekijätaso verinäytteestä ennen hyytymistekijän antoa ja 15 - 30 minuuttia sen annon jälkeen. Mikäli hyytymistekijätaso ei ole noussut tai on alle 60 % tavoitteesta, määritetään vasta-aineen voimakkuus eli titteri.

KENELLE VASTA-AINE KEHITTYY?

Etukäteen ei voi ennustaa, kenelle vasta-aine tulee. Vasta-aineita on todettu kehittyvän muita herkemmin mm. afrikkalaistaustaisille amerikkalaisille ja niille, joiden perheessä olevalle hemofilikolle on jo vasta-aine kehittynyt. Kuitenkaan vasta-ainetta ei kehity kaikille sellaisille pojille, joiden veljellä on hemofilia ja vasta-aine. Tiettyihin mutaatioihin tiedetään liittyvän erityisen suuri vasta-aineen kehittymisen riski. Lukuisten muiden mahdollisten tekijöiden on epäilty lisäävän riskiä vasta-aineen kehittymiselle. Tällaisia ovat mm. hoidossa

käytetyn hyytymistekijän tyyppi (plasmaperäinen/rekombinantti), hyytymistekijähoidon aloitusikä, mahdolliset infektiot ym.

Nykyisin vasta-aine on vajaalla kahdellakymmenellä hemofilikolla. Noin kymmenelle lapsipotilaalle on tehty siedätysohjelma eli annettu immunotoleranssihoito, ja valtaosalla on vasta-aine saatu sen avulla häviämään. Vasta-aineen häviämisen jälkeen tavanomainen hyytymistekijäkorvaushoito on mahdollista.

Vasta-aine voi olla ohimenevä, matalatitterinen (< 5 BU) tai korkeatitterinen (> 5 BU). Niillä hemofilikoilla, joilla on matalatitterinen vasta-aine ("low responder") voidaan käyttää tavallista hyytymistekijää aikaisempaa korkeampina tai tiheämpinä annoksina. Kuitenkin valtaosa vasta-aineen kehittäneistä hemofilikoista reagoi myöhempiin hyytymistekijän VIII tai IX antamiselle voimakkaasti ("high responder"). Heiltä ko. hyytymistekijän käyttö lopetetaan, jotta vasta-aineen tuotantoa ei tarpeettomasti kiihdytetäisi.

VASTA-AINEPOTILAAN VUODON HOITO

Vuodon hoito suunnitellaan hyytymisasiantuntijan kanssa, sillä jokainen vuoto ja sen hoito vaatii yksilöllistä arviointia. Jos mahdollista vuotokohtaan kannattaa ensiapuna laittaa joustava sidos ja kylmäpakkausta kannattaa käyttää vähentämään vuotoa ja helpottamaan kipua. Vasta-ainepotilas ei periaatteessa vuoda useammin kuin tavallinen hemofilikko. Uusintavuodot etenkin lihaksiin ovat kuitenkin yleisiä, jos hoito jää lyhyeksi. Erityisesti vanhan lihasvuodon hoito on aina pulmallista. Koska vasta-aineen pitoisuus vaihtelee, sitä tulee seurata.

Hyytymistekijää korvaavana lääkkeenä käytetään tilanteen ja aiempien kokemusten mukaan joko aktivoitua protrombiinikompleksivalmistetta (Feiba®) tai aktivoitua rekombinantti F VII -valmistetta (Novoseven®). Näidenkin käytössä on keskeistä mahdollisimman aikainen hoidon aloitus. Aktivoitu protrombiinikompleksivalmiste suurentaa joskus vasta-aineen titteriä. Näin ollen sitä ei käytetä sellaisilla potilailla, joilla odotetaan vasta-aineen titterin laskua tavoitteena siedätyshoidon aloittaminen. Lähinnä on kyse tällöin lapsista.

SIEDÄTYSHOITO ELI IMMUNOTOLERANSSIN INDUSOIMINEN (I.T.I)

Siedätysajatus perustuu siihen, että potilaalle annetaan säännöllisesti ja tiheästi suuri määrä puuttuvaa hyytymistekijää. Eri hoitokaaviot eroavat toisistaan annosvälillä, annoksen ja mahdollisen tukihoidon suhteen.

Nykyään on tavoitteena aloittaa lapselle siedätys puolen vuoden sisällä siitä kun vasta-aine todetaan. Hyytymistekijää annetaan aluksi usein kaksi kertaa vrk:ssa, seurataan hyytymistekijävasta-aineen tason laskua ja siirrytään sitten harvempaan annosteluun. Siedätyshoito kestää useimmiten 1/2 - 1 vuotta. Mikäli siedätys ei onnistu etukäteen sovittujen kriteerien mukaan (esim. kolmessa vuodessa), se lopetetaan. Siedätyshoito

onnistuu noin kolmella neljästä eli vasta-aine häviää ja hyytymistekijällä saadaan hoitovaste. Sen jälkeen jatketaan ennaltaehkäisevää eli profylaktista hoitoa.

Siedätyshoitojakso on perheelle työlästä aikaa. Keskuslaskimoportti on lähes välttämätön hoidon toteuttamiseksi. Mahdolliset vuodot siedätyshoidon aikana hoidetaan aktivoitulla tekijällä VII. Vuototaipumus on kuitenkin siedätyshoidon aikana yleensä melko vähäinen; ilmeisesti suuriannoksinen hyytymistekijähoito pitää kurissa ainakin itsestään tulevat vuodot. Koska hyytymistekijää kuluu paljon, on siedätyshoito myös hyvin kallista. Näin ollen se on edullisempaa toteuttaa pienellä lapsella kuin aikuisella. Onnistumisen edellytykset ovat parhaat, jos korkein todettu vasta-ainepitoisuus on ollut pieni ja jos hoito päästään aloittamaan pian vasta-aineen toteamisen jälkeen. Myös sillä on merkitystä, kuinka suuri vasta-aineen pitoisuus on siedätyksen alkaessa.

VASTA-AINEPOTILAALLE TEHTÄVÄT TOIMENPITEET

Inhibiittoripotilaalle tehtävät leikkaukset ovat iso haaste, ei ainoastaan asianmukaisen korvaushoidon toteuttamisessa vaan myös siitä johtuvien huomattavien kustannusten kattamisessa. Kokeneen hyytymisasiantuntijan ja operatiivisen ryhmän merkitystä sekä toimenpiteen suunnittelussa että sen toteuttamisessa ei voi vähätellä. Kansainvälisten kokemusten hyödyntäminen on tässä yhteydessä keskeistä kuten muissakin harvinaisissa sairauksissa.

Koska inhibiittoripotilaat ovat haastavimpia hemofiliapotilaita, menossa on kansainvälisiä tutkimuksia vasta-aineen kehittymiseen vaikuttavien tekijöiden tunnistamiseksi. Näissä selvityksissä pyritään hyödyntämään myös suomalaisista potilaista ja heidän perheistään saatavilla olevaa tietoa. 💧



MIKÄ ON C-HEPATIITTI ?

C-hepatiitti-virus on flaviviruksiin kuuluva RNA-virus, joka aiheuttaa maksatulehduksen. Viruksesta tunnetaan kuusi päägenotyyppiä. Suomessa tavallisin on genotyyppi 3 (42%). Hoidon kannalta ongelmallista genotyyppiä 1 on maassamme n. 40 %. Uusia tapauksia todetaan maassamme vuosittain n. 1200 ja maailmanlaajuisesti C-hepatiittipotilaita on yli 170 miljoonaa.

MITEN VIRUS TARTTUU?

Hepatiittivirus tarttuu veren välityksellä. Verituotteitten välityksellä tapahtuvan tartunnan riski nykyään on olematon ja tärkeimmäksi tartuntatieteksi on tullut suonensisäisten huumeiden käyttö. Vaikka virusta erittyi mm. äidinmaitoon, sylkeen ja siemennesteeseen se ei tartu kuin suorassa verikontaktissa. Riski sukupuoliteitse tapahtuvasta tartunnasta on verrattain vähäinen, n. 5% ja riippuu mm. viruksen määrästä veressä. Vakiintuneessa parisuhteessa tartunnan riski on sen verran vähäinen ettei kondomisuoja pidetä tarpeellisena. Rokotetta virusta vastaan ei ole ainakaan toistaiseksi käytettävissä. Viruksen itämisaika on 20 - 120 vrk.

MITÄ OIREITA C-HEPATIITTI AIHEUTTAA?

Akuutti infektio jää useimmiten toteamatta, koska vain n. 10 %:lle kehittyy keltaisuutta. Muina oireina voi esiintyä lihassärkyjä, niveloireita ja lämpöilyä. Akuutti infektio kroonistuu n. 50 - 80 %:lla. Krooninen infektio on useimmiten oireeton.

MITEN C-HEPATIITTI TODETAN?

Verestä määritettävät vasta-aineet 2 viikon - 6 kuukauden kuluttua infektiosta (S-HCV-va). Aktiivi infektio varmistetaan määrittämällä viruksen tumahappo verestä (HCV-PCR tai HCV-Nh).

Akuuttiin infektio aiheuttaa maksa-arvojen, etenkin S-ALAT-arvon nousun, mutta kroonisessa infektiossa jopa 30 %:lla maksa-arvot saattavat olla normaalit. Viruksen aiheuttaman maksavaurion selvittämiseksi saatetaan tarvita maksan koepalaa, joka otetaan

paikallispuudutuksessa pienellä neulalla, usein ultraääniohjauksessa. Koepala on tarpeen hoitoa harkittaessa genotyypin 1 suhteen, koska hoitovasteet tässä genotyypissä ovat vaatimattomammat ja hoito pitkä.

MILLOIN HOITO ON TARPEEN?

Alla olevassa taulukossa on esitetty nykyisin käytössä olevat hoidon aiheet C-hepatiitissa.

MITEN C-HEPATIITTI HOIDETAAN?

Hoitona käytetään interferonia ja siihen yhdistettynä tumahapojohdannaista, ribaviriinia. Interferoni annostellaan joko kolmasti viikossa ihon alle pistettynä tai pitkävaikutteista interferonia käytettäessä (pegyloitu interferoni) kerran viikossa. Ribaviriini on tablettimuodossa (200mg). Sitä otetaan päivittäin 800 - 1200 mg. Hoidon kesto on virusalatyyppistä riippuen joko 12 - 24 viikkoa (genotyyppi 2 ja 3) tai 24 - 48 (genotyyppi 1) viikkoa. Hoidon aikana potilaita seurataan tarkasti lääkkeiden sivuvaikutusten vuoksi seuraamalla mm. verenkuvaa, ja maksa-arvoja. Mikäli genotyypissä 1 potilas on edelleen viikolla 12 HCV-Nh-positiivinen, ei hoitoa kannata jatkaa pitempään koska paranemismahdollisuus on erittäin pieni, 3 %.

Ryhmä	Huomautus
Akuutti C-hepatiitti	Hoito on aiheellinen, mutta hoidon ajoitus, käytettävä hoitoannos ja kesto edelleen vakiintumattomat
Toistuvasti normaalit S-ALAT-arvot	Mikäli HCV-Nh on positiivinen, otetaan maksan koepala ennen hoitopäätöstä, johon vaikuttavat myös potilaan motivaatio, oireet ja samanaikaiset muut sairaudet sekä ikä.
Lievä hepatiitti, n. 40 % potilaista	Harkitaan hoidon tarpeellisuutta tai järjestään potilaan seuranta mikäli häntä ei hoideta.
Aktiivi hepatiitti	Hoito viruksen genotyypin mukaisesti yhdistelmähoidolla
Maksakirroosi	Hoidon harkinta tapauskohtaisesti
Samanaikainen HIV-infektio	Tapauskohtainen hoidon harkinta.
Metadoni/ buprenorfiini korvaushoito	Tapauskohtainen hoidon harkinta yhteistyössä huumeieroituksesta vastaavan yksikön kanssa
Alkoholi ja C-hepatiitti	Ehdoton alkoholin käytön välttäminen on tarpeen hoidon aikana, koska alkoholin käyttö heikentää selvästi hoitovastetta

Hoidon vasta-aiheita ovat mm. huumeiden käyttö, alkoholi- ja lääkeriippuvuus, vaikea masennus, vaikea sepelvaltimotauti, epilepsia ja huonossa tasapainossa oleva sokeritauti.

MITÄ SIVUVAIKUTUKSIA HOIDOLLA ON?

Interferoni aiheuttaa flunssan kaltaisia sivuvaikutuksia, kuten lämpöilyä, lihassärkyä, päänsärkyä ja joskus masennusta, ärtyisyyttä. Lisäksi interferoni vähentää verihiutaleja valkosolutasoja, etenkin neutrofiilejä. Useimmat sivuvaikutuksista väistyvät parin ensimmäisen hoitoviikon aikana tai pienentämällä lääkeannoksia.

Ribaviriinin tärkein sivuvaikutus on sen aiheuttama punasolujen hajoamiseen liittyvä anemia. Ribaviriini kertyy punasoluihin ja aiheuttaa niiden hemolyysin. Lisäksi se aiheuttaa sikiövaurioita, jonka takia kaksinkertainen ehkäisy on tarpeen: esim. kierukka ja kondomi. Ehkäisyä on käytettävä ribaviriinihoidon aikana ja jatkettava 6 kk hoidon päätyttyä. Tämä koskee molempia sukupuolia riippumatta siitä kumpi on hoidossa.

PARANTAAKO HOITO TAUDIN?

Puolen vuoden hoidolla hepatiitti-C genotyyppiä 2 tai 3 sairastavista paranee keskimäärin n. 80 %, mikäli potilas on käyttänyt lääkkeitä ohjeiden mukaisesti. Sen sijaan genotyyppi 1 sairastavista paranee nykyisillä 48 viikon hoidoilla puolet potilaista. Paranemisen kriteereinä käytetään negatiivista HCV-Nh-määritystä 6 kk hoidon päättymisestä. Sairastettu infektiio ei anna suojaa uutta tartuntaa vastaan. ♦

Hemofiliaa sairastava henkilö on itse avainasemassa oman tuki- ja liikuntaelimestönsä hoidossa ja huollossa. Päivittäinen harjoittelu ja ainakin 3 - 4 kertaa viikossa toteutettava liikunta ovat keskeisiä omatoimisesti toteutettavassa ohjelmassa. Tämän lisäksi hän saattaa tarvita fysio- ja toimintaterapeutin palveluja, päivittäisiä toimia keventäviä muutoksia, apuvälineitä, tukia ja suojuksia.

LIIKUNTA

Liikunta merkitsee eri ihmisille eri asioita. Joillekin se on rentoutumiskeino, toisille fyysisen ja henkisen kunnan ylläpitokeino, joillakin se tyydyttää kilpailuviettä ja näyttämisen tarvetta. Liikuntalajit voivat muuttua eri ikävaiheissa ja sairauden eri vaiheissa. Liikunnalla on kiistatta positiivisia vaikutuksia terveyteen – ja sitä enemmän, mitä aikaisemmin aloittaa.

Hemofilialasten liikunta

Lasten liikunnassa rakennetaan positiivista minäkuvaa, kehitetään motoriikkaa, koordinaatiota ja rytmitajua sekä käytetään kehoa monipuolisesti. Lapsen liikunta on usein myös sosiaalista ja monipuolisempaa kuin aikuisten yksipuolinen usein yhteen lajiin keskittyvä liikunta. Lasten liikunnan tulee tapahtua heidän omilla ehdoillaan ja kulloiseenkin kehitysvaiheeseen sopien. Aikuisten kilpailemiseen suuntautunut kunnianhimo ei saa ohjata lasten liikuntaa. Lapsella tulee olla mahdollisuus liikunnasta kieltäytymiseen esim. väsymyksen takia. Lapselle päiväkotiki on rankka ”työpaikka” ja itse asiassa lapset tekevät pidempää työpäivää kuin aikuiset.

Luuston kannalta tärkein ikävaihe on kasvuvaihe 13 - 17 vuoden iässä. Tällöin luuston kehittyminen on nopeaa ja voimakasta. Luumassa lisääntyy vielä 35 ikävuoteen asti, mutta nuoruus on luumassan kannalta tärkeintä aikaa ja tällöin pitää liikkua ja kuormittaa monipuolisesti luustoa. Murtumien ehkäisyssä luustomassa on tärkeä, mutta vielä tärkeämpää on ylläpitää hyvää koordinaatiota ja liikkuvuutta.

Hemofilialasten liikuntamahdollisuudet ovat lisääntyneet melkoisesti ennaltaehkäisyasioista. Vuodot ja vuotoihin liittyvät kivut ovat vähentyneet. Myös vammojen yhteydessä annettava korvaushoito on parantunut. Nykyinen hemofilialapsi voikin korvaushoidon turvin elää lähes normaalia elämää; hänen ei vuoto-ongelmien takia tarvitse jäädä pois koulusta tai liikunnasta ja sosiaaliset kontaktit säilyvät. Toisaalta hemofilialapset saattavat

innostua hakeutumaan lajien pariin, joissa on erityisen suuri loukkaantumisriski. Näitä ovat esim. nuorison suosimat ratsastus, kiipeily, jalkapallo, jääkiekko, itsepuolustuslajit, skeittaus, lautailu ja sähly (silmävammat).

Liikuntaan valmistautuminen ja varusteet

Ennen liikuntasuoritusta tulee aina suorittaa asianmukainen lämmittely ja venyttely. Suorituksen aikana tulee tarkkailla omaa tilannetta ja tarvittaessa keskeyttää suoritus tai helpottaa sitä, jos väsymys, nivel- tai lihasoireet lisäävät vammautumisriskiä. Suorituksen jälkeen kannattaa venytellä kevyesti.

Erityisesti huomiota kannattaa kiinnittää asianmukaisiin välineisiin, suojuksiin, kenkiin, kenkien pittoon, varusteisiin ja kypäriin. Pyöräillessä hemofiliaperheiden kaikkien perheenjäsenten tulee käyttää pyöräilykypärää. Tapaturmien ehkäisy harrastuksissa on tärkeää. Pojille on opetettava turvallinen puikon käyttö, kalastusvälineiden käyttö, koneiden käyttötekniikka, puunhakkuu jne. Välinetestausten tulokset on hyvä ottaa huomioon – esimerkiksi kenkien pohjamateriaalien liukkaudessa on huomattavia eroja. Hemofiliaa sairastavan ei kannata hankkia välineitä, jotka eivät ole turvallisia.

Tapaturmat ja hoito

Ensiapuvalmiuden on oltava tavanomaista parempi ja liikunnanopettajan tai valmentajan on perehdyttävä hemofilialasten vuotokomplikaatioihin ja niiden tunnistamiseen. Lasta on ohjattava hallittuun riskinottoon. Mahdolliset ensiapusairaalat ja hoitopisteet on syytä selvittää etukäteen sekä koti- että ulkomaan matkoilla. Sairaaloiden numerot kannattaa etukäteen tallentaa kännykän muistiin. Kännykästä voi olla apua myös loukkaantuneen paikantamisessa. Erityisen vaarallisia ovat kallovammat, joissa pienikin vuoto voi aiheuttaa vakavia ongelmia. Myös isojen luiden murtumissa vuoto voi olla hyvin runsasta ja henkeä uhkaavaa. Tällöin soitto hätäkeskukseen tuo nopeimman avun paikalle.

Tapaturmien hoidossa hemofiliassa on käytössä neljän K:n periaate: korvaushoito, kohoasento, puristava (elastinen) sidos ja kylmä. Esim. vaeltaessa leveästä jumppakumista saa nopeasti napakan sidoksen, joka tukee hyvin esim. nilkkaa nyrjähdysten jälkeen.

Aikuisten liikunta

Aikuisten hemofiliaa sairastavien liikunnassa periaatteet ovat samat kuin lapsilla. Liikunnan tulisi tuottaa mielihyvää, olla ilon ja virkistymisen lähde ja ylläpitää tai jopa kehittää toimintakykyä. Nyky-yhteiskunta on tullut hyvin vastaan ja liikunnan koko kirjo on käytettävissä eikä enää kaikkien tarvitse hölkätä. Fysioterapeutit ovat asiantuntijoita potilasliikunnan ohjaamisessa ja he tekevät myös yksilöllisiä harjoitusohjelmia. He pystyvät ohjaamaan tarvittaessa myös kunnallisiin liikunta- ja vammaisliikuntapalveluihin. Aikuisillakin korvaushoidon kehittyminen on lisännyt liikkumisen mahdollisuuksia.

Hemofiliaa sairastava voi esim. lisätä korvaushoitoa ennen liikuntasuorituksia.

Sydän- ja verenkiertoelimistö vaatii kestävyystyypistä harjoittelua pysyäkseen kunnossa. Tähän riittää noin 30 - 45 min harjoittelua vähintään kolme kertaa viikossa, sitten että saavutetaan vähintään 60 - 70 % maksimisykkeestä. Tähän kuormitukseen voi hyvin päästä kävelyllä, sauvakävelyllä, uinnilla, pyöräilyllä, juoksulla, vesijuoksulla tai esim. käsipolkuergometrillä. Pulssimittari helpottaa harjoituksen tehon arviointia.

Lihassoikeus jaetaan kestovoimaan, maksimivoimaan ja nopeusvoimaan. Näiden harjoittaminen perustuu erilaisiin kaavioihin, jossa käytetään toistoja, rytmityksiä ja erisuuruisia kuormituksia. Näistä on tarkempia ohjeita liikuntaoppaissa. Kuntosaleilla on myös päteviä ohjaajia, jotka voivat laatia sopivat harjoitteet. Hemofiliaa sairastavan henkilön kannattaa keskittyä kestävyysvoimaan eli pieniin painoihin ja pitkiin sarjoihin. Kuntosalissa laitteet ovat usein ”lukitun liikeradan” laitteita, joissa liike tapahtuu yleensä suoraviivaisesti tai sitten yhden kiintopisteen ympäri. Elimistö on monimutkaisempi ja kuntosalilla ”liikunnallinen äly” ei kehity. Parhaita laitteita ovat erilaiset vetotaljat, jotka mahdollistavat yksilölliset liikeradat. Myös vastuskuminauhat sopivat hyvin. Kuntosalilla voi tehdä myös venytyksiä.

Eritystilanteita

Jos liikunnassa niveleen tulee iso vuoto, korvaushoitoa käytetään ohjeiden mukaan. Veri on nivelessä haitallista ja vaurioittaa nivelrustojen ravinnonsaantia ja voi aiheuttaa tulehduksen nivelkalvoon. Monien vuotojen jäljiltä nivelkalvo voi paksuuntua ja siihen kehittyvät ns. synoviitti, joka on tulehdusmuutos ja aiheuttaa nivelen kipuilua ja turpoilua. Nivelen kuormitusta ja silloin myös liikuntaa tulisi välttää akuutin vuodon aikana ja jopa 1 - 2 viikkoa vuodon jälkeen.

Nivelruston vaurioituminen johtaa nivelrikkoon. Tällöin nivelessä on liikekipua, lukkiutumisoireita, joskus jopa lepopkipua liikunnan jälkeen, nivelestä voi kuulua rutinaa ja nivelrikkoinen nivelkin voi turpoilla. Vähitellen niveleen kehittyvät liikerajoituksia. Pitkät kävelymatkat eivät suju, tai jos onnistuvatkin, niin vauhti on selvästi hitaampi kuin ”terveillä”. Perusliikuntakin voi tulla jossain vaiheessa hyvin kuormittavaksi. Jos vika on esimerkiksi vain toisessa polvessa, niin ”terve polvi” kulkee 5 km ja sairas polvi tekee 10 km:n työn. Epätasaisessa maastossa tai pehmeällä alustalla liikkuminen voi olla hankalaa. Nivelrikko ei valitettavasti parane, vaan se etenee hiljalleen ja jossain vaiheessa tulee harkittavaksi tekonivel. Kuitenkin usein myös lihas- ja jännerakenteet ovat muuttuneet niin, että täysiä liikelaajuuksia ei saavuteta tekonivelen asentamisen jälkeen. Liike- ja kuormituskipu kuitenkin yleensä poistuu ja liikkuminen helpottuu.

Lihasuudot ja repeämät parantuvat paremmin kuin nivelvuudot. Vaarana on kuitenkin, että lihas menee runsaan puristusta aiheuttavan vuodon takia kuolioon, jolloin lihaskapseli joudutaan avaamaan. Vuodon jäljiltä lihas voi jäädä heikoksi ja arvet myös kovettavat lihasta.

OSTEOPOROOSIN EHKÄISY

Ravinto

Liikkuvalle ja kasvavalle lapselle on taattava riittävä, monipuolinen lepo ja ravinto. Ravinnossa tärkeää ovat riittävä kalsiumin ja D-vitamiinin saanti. Viimeaikaisten selvitysten mukaan nuorison ruokavalio on yksipuolistunut. Huomattava osa lapsista ja nuorista ei liiku ja ovat huonokuntoisia ja ylipainoisia. Pizza- ja hampurilaisaterioiden tulisi olla poikkeusruokailua.

D-vitamiini

Auringon valo tekee iholla D-vitamiinia. Suomessa aurinkoa ei saa riittävästi syksyllä, talvella ja keväällä, ja suurin osa liikunnasta tapahtuu nykyisin sisätiloissa. D-vitamiinipitoisuudet ovat suomalaisilla matalia kaikissa ikäryhmissä. Hemofiliapotilaiden luuston vahvuutta on tutkittu Ortonissa ja Meilahden sairaalassa. Tulosten mukaan osteoporoosi eli luuston haurastuminen on yllättävän yleistä vanhemmilla hemofiliapotilailla. Osteoporoosin ehkäisyssä tulee huolehtia siitä, että D-vitamiinin saanti on ehdottomasti turvattu. Suomen olosuhteissa tämä tarkoittaa sitä, että D-vitamiinia on otettava vähintään ravintosuositusten ehdottama minimimäärä kaikissa ikäryhmissä tabletteina tai tippoina ympäri vuoden. Osteoporoosin diagnostiikka ja hoito ratkaistaan yksilöllisesti kunkin potilaan kohdalla.

D-vitamiinin saantisuositus, Suomi 2005

	Ikä (vuotta)	Vuorokausiannos (mikrogrammaa)
Lapset	alle 2	10
Nuoret	3-20	7,5
Aikuiset	21-60	7,5
Ikääntyvät	yli 60	10

Suurin päiväannos alle 10 v ikäisillä on 25 mikrogrammaa ja nuorilla ja aikuisilla 50 mikrogrammaa.

LÄÄKINNÄLLINEN KUNTOUTUS

Liikehoidot ja voimistelu

Liikehoitojen tavoitteena on nivelten liikelaajuuksien ylläpitäminen, niveliä ympäröivien lihasten voimistaminen, lihasten ja jänteiden kireyksen estäminen ja vähentäminen lihastasapainon parantaminen. Hyvin venyvissä ja voimakkaissa lihaksissa myös vuotoriski on vähäisempi.

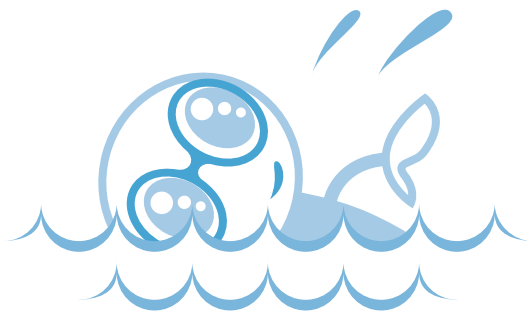
Hemofiliaa sairastavan henkilön, lääkärin ja fysioterapeutin yhteistyössä suunniteltu, päivittäin toteutettu yksilöllinen ja monipuolinen kotivoimisteluhjelma on tärkeä. Liikelaajuuksien kannalta on otettava huomioon kaikki nivelet. Polven liikkeistä tärkein

on ojennuksen säilyttäminen. Tämän takia reiden takaosan helposti kiristyyviä lihaksia tulee venyttää ja reiden etupuolen lihaksia voimistaa ja välttää selin makuulla tyynyn pitämistä polven alla. Lonkkanivel pyrkii jäykistymään koukistusasentoon ja lonkan etupuolen lihasten venyttäminen, pakaralihasten voimistaminen ja vatsallaan makuu estävät tätä. Nilkan toiminnan kannalta pohkeen lihasten ja akillisjänteen venyttäminen on keskeistä.

Vartalon lihaksista tärkeää on voimistaa vatsalihaksia ja selän syviä lihaksia. Lapojen ja olkanivelten liikkuvuusharjoitusten lisäksi ryhdin kannalta on tärkeää oppia rentouttamaan ja venyttämään helposti kiristyvät rinta- ja epäkäslihakset ja voimistamaan lapojen lihasryhmiä.

Hemofiliaa sairastavalle henkilölle kehittyä helposti kyynärvarren kiertoajoitus ja kyynärnivelen ojennusvaja. Kyynärnivelistä tulee välttää liian väkivaltaisia venyttäviä liikkeitä nivelkapselirepeämien ja vuotojen välttämiseksi. Kyynärnivelistä koukistusliikkeen säilyminen on ojennusta tärkeämpi. Puristusvoiman säilymisen kannalta ranteen liikkuvuuden säilyttäminen on tärkeää.

Allasharjoitukset ja -terapia ovat hemofiliaa sairastavalle erittäin sopivia. Alaraajavälikamarien liiallista kuormitusta veden noste sopivasti vähentää ja toisaalta veden vastusta on helppo käyttää lihasten voimistavissa harjoitteissa.



Kylmä- ja lämpöhoidot

Jos nivelessä kipua ja turvotusta, paikallinen kylmähoito jääpussilla tai kylmägeelillä on sopivin kotihoitokeino. Voimakasta nivelen räsytystä ja liikehoitoa tulee turvotus- ja tulehdusvaiheessa välttää ja tyytyä vain nivelten liikeratojen läpikäymiseen. Lämpöhoitoja tulee nivelten hoitona yleensä välttää, koska lämpö lisää vuotoeriskää. Rentouttavassa tarkoituksessa paikallista lämpöpakkausta voi käyttää hartioiden tai selän alueella. Aamukankeutta ja -jäykkyyttä voi lievittää lämpimällä suihkulla ja venyttelyllä. Voimakas hieronta ei sovi hemofiliaa sairastavalle.

Tuet ja apuvälineet

Polvi- ja nilkkatukien käytöstä kannattaa neuvotella lääkärin kanssa ja niitä yleensä kannattaa kokeilla fysioterapeutin ohjauksella ennen hankintaa. Jos nilkkoihin, polviin ja lonkkiin on kehittynyt nivelrikkoa, pehmeistä, iskua vaimentavista tukipohjista on usein hyötyä. Jalkineiden tulee olla tukevapohjaiset, väljät ja nilkkoja tukevat. Yli 1 - 1,5 cm alaraajan pituusero kannattaa korjata korotuspohjallisella tai jalkineen korotuksella. Talvella liukastumista voi estää jalkineen pohjaan kiinnitettävillä liukuesteillä.

Rannetukien käytön kokeilu on syytä toteuttaa toimintaterapeutin ohjauksessa. Sormi- ja ranneniveliä säästävät korkin-, purkin-, pullonavaajat, avaimenpidikkeet ja muut päivittäisten toimintojen apuvälineet on syytä kokeilla ja harkita toimintaterapeutin kanssa. Suihku- ja kylpytilassa tulee välttää liukastumista ja liukuestematon tai suihku- tuolin hankkimista kannattaa harkita.

Jos alaraajojen nivelmuutosten takia tarvitaan kyynärsauvoja tai pyörätuolia, ne hankitaan fysioterapeutin avustuksella yksilöllisesti mittojen mukaan. Käytön opetus on luonnollisesti hankkimiseen kuuluva tärkeä asia.

Vertaistuki

Vertaistuki samaa sairautta sairastavilta on tärkeää liikuntakokemuksissa, harrastuksissa, työssä ja lääkinnällisessä kuntoutuksessa. Omaisten ja läheisten ymmärtäminen sekä tilanteen hyväksyminen on oleellista. Viimekädessä hemofiliaa sairastava ja jokainen ihminen itse on itsensä paras asiantuntija, mutta useimmat meistä tarvitsevat tukea, tunnustusta ja kannustusta. Hemofiliaa sairastava kyllä suoriutuu ja pääsee perille, tekee sen omalla tavallaan ja omalla vauhdillaan. ♦

Tuki- ja liikuntaelimestön vaivat ovat hemofilikoilla yleisiä, kohdistuuhan vuodoistakin valtaosa kyseisille alueille. Näistä niveluotoja on noin kaksi kolmannesta, loput pääosin lihaksiin paikallistuvia. Niveluotojen seuraukset tuottavat myös suurimman osan hemofilikkojen ortopedisista ongelmista. Polvi- ja kyynärnivel vuotavat yleisimmin, kolmantena tulee nilkka. Nivelvuodoista noin 80 % paikantuu näihin niveliin. Lonkka- ja olkanivel tulevat seuraavina, käden ja sormien vuodot ovat onneksi harvinaisia.

Toistuvat nivelvuodot aiheuttavat niveleen hankalan noidankehän. Niveleen vuotanut veri laukaisee monimutkaisen mekaanisten, kemiallisten ja entsyymaattisten tapahtumien ketjun, mikä johtaa nivelkalvon verekkyyden lisääntymiseen ja krooniseen turpoamiseen, tämä puolestaan herkistää nivelkalvon uusille vuodoille. Paineen alaisena nivel on vähiten kivulias lievässä koukistusasennessa, minkä seurauksena niveleen kehittyä ojennusvajaus ja asteittain myös muut liikkeet rajoittuvat. Vähitellen nivelkalvo korvautuu sidekudoksella ja menettää fysiologisen, nivelruston ravitsemukselle elintärkeän toimintansa, jolloin nivelen jo ennestään vaurioituneet rustorakenteet lopullisesti tuhoutuvat.

Kasvuikäisillä toistuviin nivelvuotoihin liittyvä nivelen seudun lisääntynyt verekkyyds kiihdyttää kasvualueiden toimintaa aiheuttaen luun päitten epämuotoisuutta, raajojen eripituisuutta ja akselivirheitä, ja johtaa vuosien myötä vaikea-asteiseen nivelrikkoon. Polven seudun akselimuutoksille ominaista on pihtipolvisuus: nilkka pyrkii kärkiasentoon ja kantapää painuu ulospäin. Lihasuotoja saattaa esiintyä aivan itsestään tai revähdyvam-moihin liittyen. Lihaksen sisäinen vuoto pingottaa lihaskudosta aiheuttaen kipua ja ympäröivän lihaskudoksen surkastumista. Vaurioalueen arpeutuminen puolestaan vähentää lihaksen venyvyyttä ja voimaa ja rajoittaa läheisten nivelten liikkuvuutta. Verenvuodon painevaikutus voi vaurioittaa myös lähellä olevia hermoja. Erityisen ongelmallinen on toistuva vuoto lonkan syvän koukistajalihaksen (ileopsoas) alueella. Se aiheuttaa kivuliaan ojennusvajauksen lonkkaan, ja voi ahtaassa nivuskanavassa tuottaa painevaurion reisihermoon, jolloin oireistoon tulee polven seutuun säteilevien kipujen tai puutumisen lisäksi polven ojennusheikkoutta ja pettämisen tunnetta. Toistuvat vuodot pohjelihaksissa kiristävät pohjelihasta ja lisäävät taipumusta nilkan ja jalkaterän kärkiasentoon, jota ongelmalla on monasti ennestään jo nilkan nivelvuodoista johtuen.

Kookas tai samalla alueella toistuva lihasvuoto saattaa joskus johtaa suurenevan nesteräytteen ontelon (pseudokysta) muodostumiseen. Tällaisen krooninen painevaikutus surkastuttaa ympäröiviä lihaksia, aiheuttaa hermovaurioita ja tuhoaa myös paineen alaisena olevaa luuta. Isoja monilokeroisia kystamuodostumia esiintyy myös luun sisäisinä monasti reisiluun alaosassa tai säären yläosassa.

HOITOLINJOISTA

Sekä lihas- että nivelvuotojen kyseessä ollen mahdollisimman varhain aloitettu puuttuvan hyyytymistekijän korvaushoito on oleellisen tärkeää. Vuotokohdan välittömässä läheisyydessä olevat nivelet asetetaan lepoon, tarvittaessa lastoitetaan toiminnallisesti hyvään asentoon. Paikalliset kylmähoitot ovat myös omiaan ehkäisemään kudosturvotusta ja vuotoa. Heti vuodon lakattua pitäisi korvaushoidon turvin aloittaa lihasten ja nivelten liikehoito pyrkimyksenä päästä vuotoa edeltäneeseen toiminnalliseen tilaan. Kasvuikäisillä riskipotilailla ehkäisevä korvaushoito saattaa säästää kroonistuvalla nivelongelmalta siihen liittyvine kasvuhäiriöineen.

Kun nivelvuodot alkavat toistua ja nivel ja nivelkalvo ovat pitkittyneesti turvoksissa, tulisi tämä noidankehä katkaista sairaan nivelkalvon poistolla (synovektomia). Aikaisemmin se jouduttiin tekemään kirurgisesti nivel laajasti avaten. Vuodot vähenivät kyllä tehokkaasti, mutta liikerajoituksia tuli usein lisää. Nykyään nivelkalvon poisto pyritään mahdollisuuksien mukaan tekemään tähyysteitse. Vuodot loppuvat lähes yhtä hyvin ja nivelen liikelaajuus säilyy paremmin. Viime vuosina on raportoitu hyviä tuloksia myös niveleen ruiskutetulla radioaktiivisella isotoopilla aikaansaadusta synovektomiasta (synoviorthesis). Tämä on toki potilaalle helpoin ja vaatii vähiten korvaushoitoa. Mutta teho vuotojen esiintymiseen nähden ei ole aivan yhtä hyvä kuin em. toimenpiteillä, mutta injektio voidaan helposti toistaa pariin otteeseen muutaman kuukauden välein. Hoito on myös turvallinen, pysyviä kromosomimuutoksia tai pahanlaatuisia kasvaimia ei seurantatutkimuksissa ole esiintynyt. Käytettyjen isotooppien puoliintumisaajat ovat lyhyet: vain joitakin tunteja. Oikeaan aikaan suoritettu synovektomia pysäyttää nivelen tuhoutumisprosessin ja antaa nivelelle vuosia lisää käyttöaikaa.

Nivelkalvoon kohdistuvia toimenpiteitä soisi tehtävän useammin ja varhaisemmin. Jostain syystä potilaat näyttävät hakeutuvan nivelongelmiensa vuoksi hoitoon vasta niin myöhään, etteivät nämä toimenpiteet tule enää kysymykseen, vaan joudutaan turvautumaan tekonivelkirurgiaan ja nivelten luudutuksiin. Synovektomioiden lisäksi erikoisesti nilkan virheasentojen ehkäisyssä voisi verraten pienistä toimenpiteistä olla myös hyötyä. Tehokkaampi informaatio sekä potilaille, että heitä hoitaville tahoille, saattaisi korjata tilannetta. Polven luudutusleikkausta voidaan harkita nuorella potilaalla, jos toisen alaraajan nivelet ovat kunnossa. Hemofiilikolla nivelongelmat ovat kuitenkin useimmiten molemminpuolisia. Lonkan luudutus vie toki kivut ja lopettaa vuodot, mutta rasittaa selkää ja pahentaa samanpuoleisen polven ongelmia siinä määrin, että siitä on hemofiilikkojen kohdalla luovuttu.

Pseudokystien radikaali kirurginen poisto on aiheellinen, kun prosessin laajenemistaipumus on todettu. Vieruskudoksiin kohdistuvia paine vaikutuksia ei kannata jäädä odottamaan. Kirurginen toimenpide tulee myös sitä hankalammaksi, mitä suuremmasta pseudokystasta on kysymys.

Pitkälle edenneessä nivelrikossa, jossa nivelkalvo on jo korvautunut sidekudoksella ja rustopinnat tuhoutuneet, vuodot ovat jo harvinaisia. Vaikea-asteisista röntgenologisista löy-

döksistä ja huonoista liikkeistä huolimatta nivelen kivut voivat olla siinä määrin siedettäviä, että potilaat pärjäävät vuosia kohtuullisen hyvin. Viimekädessä kipu ja alentunut liikuntakyky ratkaisevat nivelrikon hoitotarpeen. Polven ja lonkan kohdalla tekonivelen asennus on ensisijainen hoito ja antaa keskimäärin hyvän tuloksen vuosiksi eteenpäin. Täyskeraamiset tai kokometalliset liukupinnat ovat merkittävästi lisänneet lonkan tekonivelten kestoakin. Nilkan kohdalla luudutus sopivaan asentoon on yleensä soveliaain ratkaisu, joskin ylemmän nilkkanivelen tekonivelasennuskin voi nykyisin tulla kysymykseen. Tekonivelleikkausten jälkeenkin voi myöhäisvuotoja joskus esiintyä. Edellä kerrotuista radioaktiivisista isotooppi-injektioista näyttää näihin olevan hyvä apu. Moninivelongelmaisella potilaalla kannattaa harkita kahden ison nivelen samanaikaista hoitoa.

Tämä helpottaa potilaan toipumista ja säästää kustannuksia erikoisesti korvaushoitojen osalta. Tekonivellinjalle lähdeettä potilaan on kuitenkin syytä varautua uusintaleikkauksiin 10 - 15 vuoden välein, koska tekonivelen myöhem-
pää, aseptisen irtoamisen ongelmaa ei ole vielä ratkaistu. ♦

Liikunnan merkitys yleiskunnan ja toimintakyvyn kannalta on hemofiliapotilaalle oleellisen tärkeä. Ortopedisilla hoitotoimilla pyritään liikuntakyvyn ylläpitoon mahdollisimman pitkään. Liikunnan muodon joutuu hemofiilikko luonnollisesti itse ratkaisemaan. Tasaista liikkumista edellyttäviä lajeja, kuten kävelyä, hiihtoa, golfia, uintia jne. suositellaan. Kontaktilajeihin, joihin poikavuosina koetaan erikoista mieltymystä, on syytä suhtautua harkiten. Pöytätennis ja sulkapallo ovat toki turvallisempia kuin tennis ja jalkapallo. Liikuntamuodon tulee olla paitsi turvallista, myös miellyttävää.

Hemofiliaa sairastavan hampaiston kehitys ja ominaisuudet eivät eroa terveen hampaistosta. Tavallisimmin hammashoito voidaan antaa normaalilla hammaslääkärin vastaanotolla ottaen huomioon lisääntynyt vuotoriski. Hampaiden poistot ja muut suukirurgiset toimenpiteet on turvallisinta suorittaa keskussairaaloiden suusairauksien poliklinikoilla. Näille poliklinikoille tarvitaan lähete, jonka hammaslääkärisi tarvittaessa kirjoittaa.

Elintason sekä terveystottumusten paranemisen vuoksi ihmiset säilyttävät nykyisin omat hampaansa yhä useammin pitkälle vanhuusikään tai jopa läpi elämän. Kuitenkin hampaiden reikiintyminen eli hammaskaries ja hampaiden kiinnityskudossairaudet eli parodontiitit ovat edelleen kansantauteja. Kummatkin ovat niin sanottuja plakkisairauksia, eli hampaiden pinnalle kerääntyvän valkean bakteerimassan aiheuttamia. Hammasplakin sokerisista tuottaman hapon vaikutuksesta karies kehittyy suotuisissa olosuhteissa vuosien saatossa pienestä mikroskooppisesta muutoksesta suureksi paljain silmin havaittavaksi reiäksi. Hampaiden ienrajassa oleva plakki puolestaan työntyy ikenen alle ientaskuun ja kovettu sylvien mineraaleja käyttäen hammaskiveksi. Hammaskivi ja plakki yhdessä aiheuttavat hampaiden tukikudoksissa tuhoa ja tulehduksen, josta merkinä on ienverenvuoto. Pitkälle edenneenä parodontiitti lopulta irrottaa hampaan.

Kummatkin kansansairaudet ovat hyvin ehkäistävissä seuraavin toimenpitein

Syö oikein!

Pidä säännölliset ruokailuajat ja vältä varsinkin makeita välipaloja ja juomia. Sokerikahvi on erityisen haitallista hampaille. Mikäli kärsit suun kuivuudesta, juo runsaasti vettä ja pureskele juureksia ja ksylitolipurukumia syljen erityksen lisäämiseksi.

Puhdista hampaasi!

Harjaa hampaasi aamuin illoin pehmeällä hammasharjalla. Parhaan mahdollisen tuloksen saat käyttämällä sähköhammasharjaa. Hampaiden välien puhdistus voidaan tehdä tilanteesta riippuen hammastikulla tai -langalla. Erityisen laajoihin hammasväleihin on kehitetty pulloharjaa muistuttavia hammasväliharjoja, joita on saatavan erikokoisia. Oikeiden välineiden valinnassa hammashoitohenkilökunta auttaa mielellään!

Vahvista hampaitasi!

Fluorin käytöllä voidaan hampaisto tehdä vastustuskykyisemmäksi reikiintymistä vastaan. Hammastahnan käyttö voidaan aloittaa toisella ikävuodella, kun poskihampaat puhkeavat. Lapsille voidaan käyttää samaa tahnaa kuin aikuisille. Lapsille ei tule kuitenkaan antaa monitehotahnoja (2-teho, 3-teho), jotka voivat olla haitallisia kehittyvälle hampaistolle. Lasten lisäfluorin (tabletit ja purukumit) tarpeesta kannattaa neuvotella hammashuoltohenkilöstön kanssa. Aikuisten ei pidä huuhdella tahnaa pois suusta harjauksen jälkeen, vaan jättää se vaikuttamaan hampaisiin. Vastaanotolla voidaan lisäksi käyttää vahvempia fluorikäsittelyjä ja pinnoittaa lasten poskihampaita reikiintymisen ehkäisemiseksi.

Tarkistuta suusi!

Modernilla hammaslääkärin vastaanotolla laaditaan potilaalle hoitosuunnitelma, joka käsittää tarvittavat yksilöllisesti määritellyt tarkastukset sekä potilaan omahoidon suunnitelman. Hammaslääkärin tutkimuksessa ei siis käydä enää automaattisesti vuoden välein vaan hammaslääkäri määrittää tutkimusvälin sairastuvuusriskin mukaisesti. Tarkastuksissa voi käydä joko terveyskeskuksessa tai yksityishammaslääkärillä. Yksityishammaslääkärien tutkimuksesta ja hoidosta saa KELA:lta korvausta, joka tällä hetkellä (2005) on noin 40% todellisista kustannuksista. Hammassairauksien ehkäisy on sekä hemofiliaa sairastavan että yhteiskunnan kannalta turvallisin, helpoin ja halvin vaihtoehto. Hyvällä omahoidolla yhteistyössä hammashoidon ammattilaisten kanssa voidaan välttyä raskailta sairaalahoitoa vaativilta toimenpiteiltä. Hemofilia ei saa olla normaalin hammashoidon este. ♦

Perussairautensa vuoksi vuototautinen voi joutua kokemaan sekä äkillisiä lyhytkestoisia että pitkään jatkuvia kipuja. Vuodon aikana veri pakkautuu esimerkiksi lihasaitioon, jossa tapahtuva paineen nousu aiheuttaa kipua. Äkillinen kipu on merkki kudonsvauriosta ja sinänsä elimistöä suojaava aistimus. Sen hoidossa on ensisijaista korjata kudonsvaurioita aiheuttava tekijä. Vuototautia sairastava oppii pian kipuviestin varoittamana hakeutumaan hoitoon tai aloittamaan itse hyytymistekijän oton. Vuodon hoito on tehokkain kivun hoito! Pitkään jatkuvia kroonisia kipuja voi hemofiliapotilaille kehittyä toistuvien nivelvuotojen seurauksena syntyvistä nivelkulumista. Näiltä kivuilta puuttuu hälytystehtävän luonne, ja ne onkin katsottava vain potilaan elämänlaatua huonontaviksi tekijöiksi. Äkillisen varoittavan kivun ja pitkäkestoisen kivun merkitys on siis elimistön kannalta erilainen. Myös niiden hoitolinjat poikkeavat toisistaan.

ÄKILLISEN KIVUN HOITO

Kotikonstit

Kivun varoittaessa vuodon alkamisesta kannattaa vuotava kohta, esimerkiksi polvi, saattaa lepoon, mikä sinänsä vähentää paitsi vuotoa myös kipua. Jääpussi kannattaa panna vuotavan kohdan päälle mahdollisimman pian. Samalla kun jääpussi hillitsee vuotoa se myös lievittää vuotoon liittyvää kipua tehokkaasti. Jolleivät nämä toimenpiteet ja vuodon hoito riitä, voi kipulääkkeistä olla apua.

Parasetamoli ja tulehduskipulääkkeet

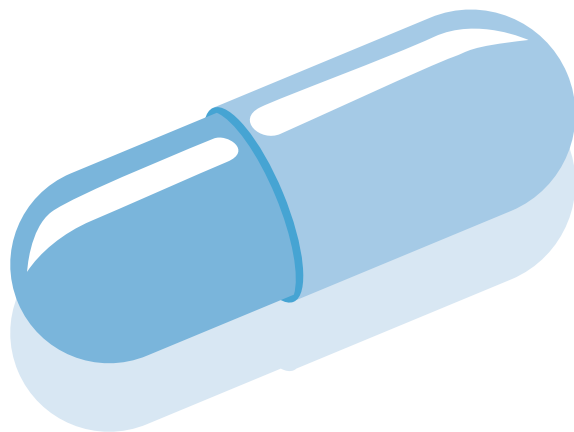
Vuodon aikana kannattaa muistaa pari seikkaa: ei kannata ottaa sellaisia kipulääkkeitä, jotka voivat lisätä vuotoriskiä eikä lääkkeitä kannata pistää neulalla herkästi vuotavaan lihakseen. Turvallinen vaihtoehto niin vuotovaaraa kuin mahan limakalvoa ajatellen on parasetamoli. Aikuisella sopiva annos on 1 g kuuden tunnin välein. Vuotoriskiä lisäävät aspiriinin kaltaiset aineet, jotka heikentävät verihiihtaleiden toimintakykyä. Hemofiliapotilaan verihiihtaleissa ei sinänsä ole mitään vikaa, mutta hyytymisjärjestelmän pettäminen kahdesta kohtaa samanaikaisesti lisää kokonaisvuotovaaraa. Aspiriini on hankalampi kuin uudemmat sen kaltaiset lääkeaineet (ibuprofeeni, ketoprofeeni, diklofenaakki, tolfenaamihappo, naprokseeni jne.), koska se tekee verihiihtaleet pysyvästi toimintakyvyttömiksi. Tästä syystä vuototautia sairastava ei saa nauttia aspiriinia tai muita asetyylisalisyylihappoa sisältäviä

valmisteita. Muut tulehduskipulääkkeet vaikuttavat verihitaleisiin vain niin kauan kuin lääkkeen veripitoisuus on riittävän korkea. Äkillisessä kivussa voi tulehduskipulääkkeistä käyttää lyhytvaikutteisia lääkkeitä (esimerkiksi ibuprofeeni) mieluummin kuin pitkävaikutteisia (pirosikaami). Vuotovaaran lisäämisen ohella tulehduskipulääkkeet voivat ärsyttää mahan limakalvoa. Osa potilaista on yliherkkiä tulehduskipulääkkeille ja erityisesti astmapotilaiden ei pidä käyttää näitä lääkkeitä ilman lääkärin lupaa. Tietyt uudentyyppiset tulehduskipulääkkeet, nk. koksibit, eivät juuri vaikuta verihitaleiden toimintaan. Näitä lääkkeitä ovat esim. rofekoksibi, valdekoksibi, etorikoksibi ja selekoksibi. Rofekoksibi ja valdekoksibi ovat saaneet viime aikoina huonoa julkisuutta, koska niiden pitkäaikaiskäytön on todettu lisäävän aivo- ja sydäninfarktien määrää potilailla, joilla on näiden sairauksien suhteen korkea riski. Hemofiliapotilaalla tällainen riski on tavanomaista pienempi. Rofekoksibia ja selekoksibia onkin käytetty hemofiliapotilaiden nivelkipujen hoitoon hyvällä menestyksellä, joten tällaista kipulääkitystä kannattaa kokeilla. Jos potilaalla on ollut mahahaava, koksibilääkitys vaatii samalla käytettävää mahansuojalääkitystä.

Keskushermoston kautta vaikuttava kipulääke

Mikäli parasetamoli ei yksinään lievitä kipuja riittävästi, voi käyttää sen ja kodeiinin yhdistelmää, joka on jo varsin tehokas kipulääke. Enimmäisannos aikuiselle on kaksi tablettia kuuden tunnin välein. Kodeiini voi aiheuttaa hankalaa ummetusta sekä sappiteiden supistelua. Kodeiini vaikuttaa keskushermoston kautta ja voi näin ollen aiheuttaa myös väsymystä ja heikentää keskittymiskykyä ja vaikeuttaa tarkkaa työskentelyä. Myös ibuprofeenia saa yhdistelmävalmisteena kodeiinin kanssa.

Parasetamolin ja kodeiinin yhdistelmän vaihtoehtoja ovat muut keskushermoston kautta vaikuttavat aineet, jotka myöskään eivät lisää vuotovaaraa. Tramadolinn annos on aikuisella 50 - 100 mg kuuden tunnin välein. Tramadoli voi aiheuttaa pahoinvointia. Joskus joudutaan vaikeissa akuuteissa kiputiloissa käyttämään vahvoja morfiinin tapaan vaikuttavia lääkkeitä (morfiini, oksikodoni). Nämäkin lääkkeet annostellaan pääasiallisesti suun kautta.



PITKÄKESTOINEN KIPU

Toistuvat vuodot voivat aiheuttaa esimerkiksi polvinivelen kulumista ja sen seurauksen jatkuvaa kipua rasituksessa ja kulumien edetessä myös levossa. Kun kivun tiedetään johtuvan nivelkulumista, on tärkeää, paitsi pyrkiä estämään niiden eteneminen, myös hoitaa kivut kunnolla. Ensimmäinen tavoite on pyrkiä pitämään potilas kivuttomana öisin, jotta hän voi nukkua. Seuraava tavoite on estää lepokivut ja viimeisenä pitää rasitukseen liittyvät kivut mahdollisimman vähäisinä. Hyvä kivunhoito vaikuttaa myönteisesti potilaan mielialaan ja toimintakykyyn sekä kohottaa hänen elämänlaatuaan.

Kipulääkkeet

Lääkevaihtoehdot ovat samat kuin äkillisessä kivussa. Annostelu eroaa sikäli, että äkillisessä kivussa kipulääkkeet otetaan tarpeen mukaan, pitkäkestoisessa kivussa säännöllisesti. Kipulääkkeellä saadaan parempi vaste, jos se otetaan ennen kuin kipu on kehittynyt voimakkaaksi.

Parasetamoli on jälleen turvallinen vaihtoehto, mutta ylisuurina annoksina sekin muuttuu vaaralliseksi. Maksavauriopotilaiden (esimerkiksi hepatiittia sairastavien) ja maksan entsyymejä indusoivia lääkkeitä käyttävien potilaiden pitäisi neuvotella parasetamolinnannostelusta lääkärinsä kanssa. Annoksia kannattaa näiden potilaiden kohdalla pienentää ja maksaentsyymejä voi seurata. Hankalammissa kiputiloissa voi käyttää parasetamolinn ja kodeiinin yhdistelmää (ja muistaa pitää suoli toimivana!). Tulehduskipulääkkeitäkin voi aspiriinia lukuun ottamatta käyttää harkiten. Niiden käytöstä kannattaa sopia hoitavan lääkärin kanssa. Tulehduskipulääkkeet vaikuttavat pääasiassa kudoksissa. Jos niiden teho ei yksi riitä pitämään kipuja kurissa, voidaan niiden kipua lievittävää vaikutusta tehostaa yhdistämällä niihin keskushermoston kautta vaikuttava kipulääke (kodeiini tai tramadoli). Tehokkaampi vaihtoehto on kielen alle otettava buprenorfiini, joka tehoaa vielä varsin voimakkaissakin kiputiloissa.

Kipukynnystä kohottavat lääkkeet

Elimistöömme on suunniteltu kipuviestiiä vaimentava järjestelmä. Kipuviestiiä vaimentavat mm. aivoista selkäytimen kivunsäätelykeskukseen laskeutuvat ”jarruradat”. Näiden ”jarruratojen” välittäjäaineina toimivat mm. serotoniini ja noradrenaliini. Eräillä lääkeaineilla pystytään lisäämään näiden jarruaineiden määrää. Monet näistä lääkkeistä on kehitetty alunperin masennuksen hoitoon. Kipu ja mieliala käyttävät pitkälti samoja välittäjäaineita. Sittemmin on havaittu, että pieninä annoksina nämä lääkeaineet ovat erinomaisia kipukynnyksen nostajia.

Erityisesti amitriptyliinin kipua lievittävästä tehosta pitkäaikaisissa kiputiloissa on lukuisia tieteellisiä tutkimuksia. Pienellä annoksella (10 - 25 mg), varhain illalla otettuna, taataan hyvä yöuni ja estetään päiväväsymys. Suun kuivuminen on joskus ongelma, mutta

sekin voidaan hoitaa. Amitriptyliinille on myös vähemmän haittavaikutuksia aiheuttavia vaihtoehtoja (venlafaksiini, mirtatsapiini, duloksetiini, milnasipraani).

Gapapentiini ja pregabaliini ovat uusia pitkäaikaisen kivun lääkkeitä, joita käytetään erityisesti, jos kiputilaan liittyy hermovauriosta aiheutuvaa kipua. Kumpaakin lääkettä käytetään myös epilepsian hoidossa.

Joskus jatkuva kipu kuluttaa potilaan henkisiä voimavaroja ja aiheuttaa masennustilan. Sitä hoidetaan kuten masennusta yleensä. Kivusta aiheutuvan masennuksen hoidossa on ensisijaista hoitaa kipu tehokkaasti pois.

Vahvat kipulääkkeet ja autolla ajo

Kaikki keskushermoston kautta vaikuttavat kipulääkkeet (kodeiini, tramadoli, buprenorfiini ja kipukynnystä kohottavat lääkkeet) vaikuttavat psykomotoriseen suorituskykyyn. Ne heikentävät lääkkeiden käyttäjien reaktioaikaa tarkkuutta vaativissa tehtävissä. Kykyä ajaa autoa akuuteissa tilanteissa näiden lääkkeiden vaikutuksen alaisena on tutkittu. Jos henkilö ei käytä näitä lääkeaineita säännöllisesti, heikentyy suorituskyky lääkkeen vaikutuksen ajaksi. Mikäli potilas käyttää lääkettä säännöllisesti samalla annoksella, keskushermosto tottuu lääkkeen vaikutukseen ja suorituskyky palaa normaaliksi. Ajokykyyn vaikuttavat lääkkeet on merkitty punaisella kolmiolla. Autolla ajosta näiden lääkkeiden vaikutuksen alaisena kannattaa neuvotella lääkärin kanssa.

Muut hoidot

Pitkäkestoisen kivun hoidossa on tärkeää pitää keho hyvässä kunnossa aktiivisella liikunnalla. Uiminen on hyvä kokonaiskunnan ylläpitäjä eikä se altista vammoille kuten monet muut urheilumuodot. Pitkäkestoisiakin kipuja voi lievittää kotikonstein esimerkiksi jääpussilla, jos se auttaa. Ihon kautta kumielektrodeilla annettava sähköärsytyshoito soveltuu myös pitkäkestoisten nivelkipujen hoitoon. Näitä nk. TNS-laitteita saa lainaksi terveyskeskuksista. Mikäli potilas saa niistä hyvän avun, voidaan hänelle hankkia VALTAVA-rahoituksella oma laite. Sitä voidaan käyttää useita kertoja päivittäin tunnin-parin jaksoissa.

Kipupoliiklinikat

Kaikissa yliopistosairaaloissa, sairaala Ortonissa ja lähes kaikissa keskussairaaloissa toimii jonkintasoinen kipuvastaanotto. Ne tarjoavat apua hankalien kiputilojen hoidossa. Kipupoliiklinikalle tarvitaan lääkärin lähete. ♦

Kirjallisuutta

Anneli Vainio: Kivunhallinta. Kustantaja Hippokrates/Duodecim 2004

Anneli Vainio: Kipu. Kustantaja Duodecim ja Suomen Apteekkariliitto 2003

Tekonivelpotilaan joutuessa ortopedisiin tai muihin leikkauksiin tai hammasoperaatioihin, suositellaan niiden yhteydessä ennaltaehkäisevää antibioottihoitoa infektioriskien minimoimiseksi. Seuraavassa on HUS:in hemofiliapoliklinikalla käytössä olevat hoitosuositukset. Voit näyttää tätä suositusta hoitavalle lääkärillesi tarpeen mukaan.

Hammassaneeraukset ja elektiiviset operaatiot pitäisi tehdä mielellään vasta kun puoli vuotta on kulunut proteesileikkauksesta. Seuraava ohje on ns. endokardiittiprofylaksiaohje, jota voi tässä yhteydessä noudattaa.

Pallean yläpuolisissa toimenpiteissä, esim. hampaan poistossa annetaan suun kautta amoksisilliini 3 g 1 tunti ennen toimenpidettä tai penisilliini allergisille klindamysiini (Dalacin) 600 mg 1 tunti ennen toimenpidettä. Pallean alapuolisissa pienehköissä toimenpiteissä annetaan amoksisilliini 3 g po, penisilliiniallergisille klindamysiini 600 mg. Laskimoon annettaessa esim. isommissa toimenpiteissä ampisilliini 2 g + tobramysiini 120 mg iv 30 min - 1 tunti ennen toimenpidettä, penisilliiniallergisille vankomysiini 1 g + tobramysiini 120 mg 1 tunti ennen toimenpidettä. Jos potilaan tiedetään olevan mm. Staphylococcus aureuksen kantaja, niin suonensisäisenä lääkkeenä ehkä tällöin ampisilliinin sijaan kefuroksiimia 1,5 g. Vatsaoperaatioissa yleisesti käytetty leikkausprofylaksi kefuroksiimi + metronidatsoli on sekin käypä. Tämä hoito ei tehoa enterokokkeihin, mutta ampisilliini tehoa näihin.

Sinänsä tekonivelten infektioriski yli 6 kuukautta niiden asettamisen jälkeen on varsin pieni ja yleisesti profylaksiaa ei tarvitse käyttää. Hemofiliapotilailla se kuitenkin on suositeltavaa. ♦

Geeniterapia tarkoittaa periaatteessa sitä, että potilaan oma virheellinen geeni korjataan. Käytännössä tavoite on paljon vaatimattomampi: geeniterapialla tarkoitetaan hoitoa, jossa elimistön oma solukko saadaan normaalin geenin siirron avulla valmistamaan sairauden vuoksi puuttuvaa valkuaisainetta niin paljon, että oireet helpottuvat. Geeniterapiaan on liitetty suuria toiveita monissa sairauksissa. Tutkijat ovat kuitenkin joutuneet palaamaan lähtökuoppiin useammin kuin kerran, eikä hoitoon liittyviä avainkysymyksiä voida pitää vielä ratkaistuina.

Hemofilia soveltuu sinänsä hyvin geeniterapian kohteeksi, koska kyseessä on ns. yhden geenin tauti eikä puuttuvan tekijän määrän säätelyn tarvitse olla kovin tarkkaa, toisin kuin esimerkiksi sokeritautidissa. Kovin suurta hyyttymistekijätuotantoa ei tarvitsisi saada aikaan, sillä jo 1 - 2 %-yksikön aktiivisuus muuttaisi vaikean hemofilian keskivaikeaksi ja parantaisi merkittävästi elämän laatua. Tekijän VIII geeni kloonattiin jo 1984 ja F IX vähän myöhemmin. Geeninsiirtokokeita on tehty monen tutkijaryhmän toimesta, ensin eläimillä ja 1999 alkaen ihmisillä. Geeniterapian tiellä on kuitenkin paljon esteitä voitettavana.

Ei tiedetä, mikä olisi paras tapa saada normaali geeni kohdesolun sisään. Eniten kantajana eli vektorina on käytetty eri viruksia (adenovirus, retrovirus). Ei tiedetä, mikä elimistön solukko olisi paras siirron kohde (maksat, iho, lihas, luuydin, maksan kantasolu). Ei tiedetä mitä reittiä muunneltu solukko parhaiten saataisiin elimistöön (anto ihon alle, laskimoon, vatsaonteloon, maksavaltimoon). Ei tiedetä miten solukkoa, jossa on virheellisen geenin lisäksi normaali geeni, pitäisi ärsyttää tuottamaan hyyttymistekijää eikä tiedetä miten tuotanto saataisiin pidettyä yllä. Ei tiedetä miten estää hylkimisreaktio eikä tiedetä miten estää hyyttymistekijävasta-aineiden muodostuminen. Jos vektorina käytetään virusta, ongelmina on myös vasta-ainemuodostus sitä kohtaan, syöpägenien aktivoitumisen riski ja virusgeenin siirtyminen sukusoluihin.

Geenisiirrolla ei ole A-hemofiassa saatu tähän mennessä ihmisellä merkittävää F VIII -tuotantoa aikaan. B-hemofiassa on yhdessä hoitokokeessa saatu aikaan ohimenevä vaatimaton F IX -tuotanto. Immunologinen mekanismi varjelee elimistöä mustasukkaisesti, eikä tiedetä, miten tämä ihmiselle elintärkeä puolustus voitaisiin turvallisesti ohittaa. Vastoinkäymiset ovat opettaneet tutkijat realisteiksi ja alkuvuosien ”hype” on karissut. Tieteellisten ongelmien lisäksi vastassa on eettisiä pulmia ja on kokonaan ratkaisematta, kuka geeniterapian kustantaa. Mutta tutkimus jatkuu ja geeniterapia tulee – koska, miten ja keille, sitä ei kukaan vielä tiedä. ♦

Hemofilia on perinnöllinen sairaus. Se antaa asialle oman näkökulmansa. Ongelma ei ole ainoastaan hemofiilikon itsensä, vaan se koskettaa myös hänen perhettään ja sukulaisiaankin – menneitä, olemassa olevia ja tulevia. Perinnöllisyysasiat ovatkin viime vuosina nousseet voimakkaasti esille käytännön lääketieteessä: perinnöllisyyslääketiede on vakiinnuttanut asemaansa työaseena vaikeiden pitkäaikaisten sairauksien helpottamisessa ja torjunnassa.

Sairaus voi johtua perintötekijöistä, vaikka sitä ei esiintyisi kenelläkään toisella suvun jäsenellä. Toisaalta tieto, että tauti on perinnöllinen, ei vielä kerro mitään siitä, millainen sen uusiutumisriski on potilaan sisaruksilla, lapsilla tai muilla sukulaisilla.

MITEN PERINTÖTEKIJÄT SIIRTYVÄT VANHEMMILTA LAPSILLE?

Perintötekijät eli geenit sijaitsevat kaikkien solujemme tumassa, sen rihmamaisissa osasissa, kromosomeissa, joita ihmisellä on 23 paria. Kromosomit voidaan nähdä ja tunnistaa mikroskoopilla, kun taas geenit ovat siihen liian pieniä. Kutakin ominaisuutta säätelee yksi geenipari, jossa toinen geeni on peräisin äidiltä, toinen isältä. Kullekin lapselleen vanhemmat antavat jokaisesta geeniparista vain toisen geenin.

Kun sukupuolisolut eli munasolut ja siittiöt muodostuvat (kuva 1), kukin geenipari hajoaa siten, että kuhunkin sukupuolisoluun joutuu kustakin geeniparista vain toinen geeni. Kun hedelmöityksessä munasolu ja siittiö yhtyvät, uusi yksilö saa tällä tavoin taas oikean lukumäärän geenejä.

Perinnöllisten tautien lainalaisuuksien ymmärtämiseksi on ensin tutustuttava kolmeen tärkeimpään periyymistapaan: vallitsevaan eli dominanttiin, peittyvään eli resessiiviseen ja sukupuoleen liittyvään eli X-kromosomiseen periyymiseen. Niitä nimitetään myös yhden geeniparin säätelemiksi periyymistavoiksi.

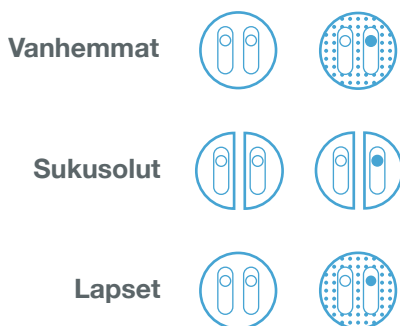
Sekä A- että B-hemofilia periytyvät X-kromosomisesti. von Willebrandin tauti periytyy useimmiten vallitsevasti, joskus kuitenkin peittyvästi. Myös muutamat erittäin harvinaiset veren hyytymisen häiriöt periytyvät peittyvästi.



VALLITSEVA ELI DOMINANTTI PERIITYMINEN

Vallitsevassa eli dominantissa periytymisessä jo yksi sairauden geeni riittää aiheuttamaan sairauden, vaikka tuon geenin pari, vastingeeni, on normaali. Jos toisella perheen vanhemmista on vallitsevasti periytyvä sairaus, hän muodostaa puolet sairauden geenin, puolet normaalin geenin sisältäviä sukupuolisoluja (kuva 1). Kukin perheen lapsista saa terveeltä vanhemmaltaan aina normaalin geenin. Sairaalta vanhemmalta hän saa joko normaalin tai sairauden geenin; molemmat vaihtoehdot ovat yhtä todennäköisiä ja jokaisella lapsella on siten yhtä suuri mahdollisuus syntyä terveenä tai sairaana. Taudin uusiutumiseriski potilaan lapsilla - ja myös potilaan sisaruksilla - on siten 50 %. Mutta kuinka kunkin lapsen todella käy, riippuu joka kerta erikseen sattumasta.

Vallitsevasti periytyville sairauksille on tyypillistä se, että sairauden vaikeusaste voi vaihdella huomattavasti samankin suvun sisällä. Vallitsevasti periytyvässä von Willebrandin taudissa useat geenivirheen omaavat ovat jopa täysin oireettomia.

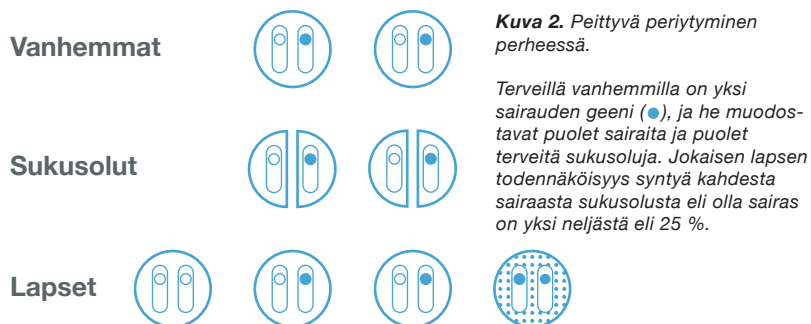


Kuva 1. Vallitseva periytyminen perheessä.

Kaaviokuva tautia aiheuttavan geenin (●) ja sen "terveen" vastingeenin (○) sisältävän kromosomiparin hajoamisesta sukusolujen muodostuessa ja uuden yksilön syntymisestä. Sairaana (varjostetun) ja terveen vanhemman lapsista kullakin on 50 % todennäköisyys olla sairas.

PEITTYVÄ ELI RESESSIIVINEN PERIITYMINEN

Peittyvässä periytymisessä vasta kaksi sairauden geeniä kykenee aiheuttamaan sairauden. Jos taas henkilöllä kyseisessä geeniparissa on yksi sairauden geeni ja yksi normaali geeni, hän on täysin terve; yksikin normaali geeni riittää pitämään kyseisen toiminnan normaalina. Jos perheessä lapsi on sairas (kuva 2), hänen on täytynyt saada toinen sairauden geeni isältään ja toinen äidiltään. Näin molemmilla vanhemmilla täytyy olla yksi sairauden geeni, mutta he ovat itse täysin terveitä ja tietämättömiä tuosta geenistään. Molemmat vanhemmat muodostavat puolet terveen, puolet sairauden geenin sisältäviä sukusoluja. Kun sitten siittiö ja munasolu yhtyvät uuden lapsen saadessa alkunsa, hänen kohtalonsa riippuu siitä sattumasta, millainen siittiö ja millainen munasolu löytävät toisensa. Jos ainakin toinen vanhemmista antaa terveen geenin, tulee lapsesta terve. Jos taas molemmat sattuvat antamaan sairauden geenin, tulee lapsesta sairas. Kuvan 2 mukaisesti sairauden uusiutumiseriski potilaan sisaruksilla on yksi neljästä eli 25 %. Mutta kuinka kunkin lapsen todella käy, riippuu taas joka kerran erikseen sattumasta.

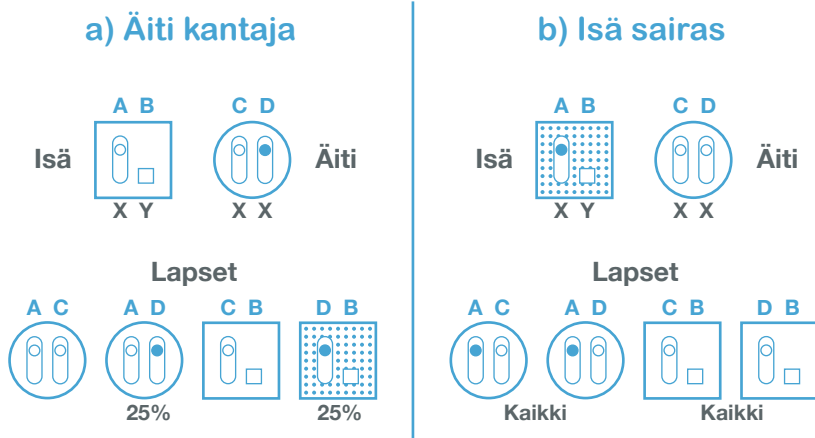


Jos peittyvästi periytyvä tauti on toisella vanhemmista eikä lapsella, kuten edellisessä esimerkissä, hän antaa kaikkiin muodostamiinsa sukupuolisoluihin aina sairauden geenin, koska hänellä ei ole yhtään tämän ominaisuuden normaalia geeniä tarjolla. Mutta jos hänen puolisonsa on terve ja kyseinen tauti on harvinainen, tällä todennäköisesti ei ole ollenkaan tuon sairauden perintötekijää. Tällöin kaikki lapset saavat sairaalta vanhemmaltaan sairauden geenin, mutta terveeltä vanhemmalta normaalin geenin ja syntyvät siten terveinä. Tähän perustuu se ilahduttava sääntö, että jos toisella vanhemmista on harvinainen, peittyvästi periytyvä sairaus, niin hänen lastensa riski saada sama sairaus on sangen vähäinen.

SUKUPOOLEEN LIITTYVÄ ELI X-KROMOSOMIN PERIITYMINEN

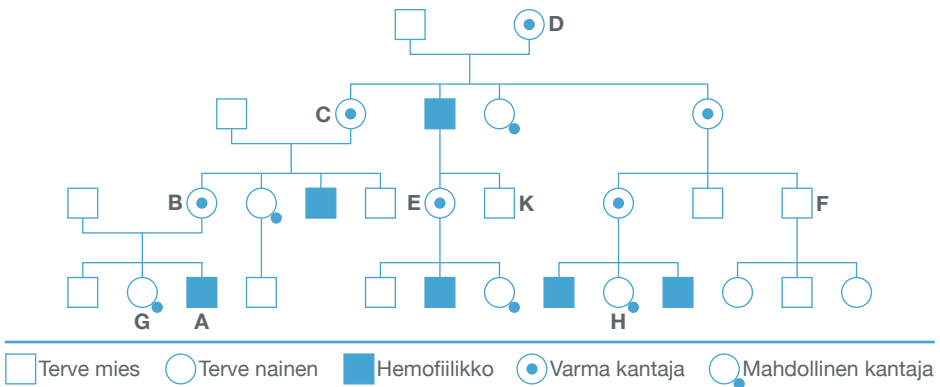
Hemofilia A ja B periytyvät sukupuoleen liittyvästi eli X-kromosomisesti. Tämä periytymistapa on edellisiä hieman monimutkaisempi. Ihmisen 23 kromosomiparista 22 on samanlaista miehellä ja naisella. Yhteen kromosomipariin taas sisältyy miehen ja naisen ero solutasolla: naisella on kaksi X-kromosomia, miehellä yksi X-kromosomi ja yksi Y-kromosomi (kuva 3). Y-kromosomin saaminen tekee sikiöstä pojan, sen puuttuminen tytön. X-kromosomisesti periytyvien sairauksien geeni sijaitsee X-kromosomissa ja on peittyvä. Jos naisella toisessa X-kromosomissaan on sairauden geeni, hän on terve, koska toisessa X-kromosomissa on vastaava normaali perintötekijä. Jos taas miehellä ainoassa X-kromosomissaan on sairauden geeni, hän on sairas, koska lyhyessä Y-kromosomissa ei ole ollenkaan tuon geenin vastingeeniä. Näin häneltä puuttuu normaali geeni, mikä merkitsee sairautta. Tästä kaikesta seuraa, että käytännössä vain miehet voivat sairastua, kun taas naiset saattavat siirtää perintötekijää sukupolvesta toiseen.

Kuvan 3 mukaisesti tavataan käytännössä kaksi perhetilannetta. Jos sairauden geeniä kantava terve nainen ja terve mies saavat lapsia, on kullakin lapsella yksi mahdollisuus neljästä eli 25 %:n riski olla sairas poika, samansuuruinen mahdollisuus olla äitinsä kaltainen kantajatyttö ja yhteensä 75 %:n mahdollisuus olla terve. Kun hemofiliaa sairastava mies saa lapsia ovat kaikki työt varmasti sairauden geenin kantajia, koska heidän on täytynyt saada isältään X-kromosomi ollakseen tyttöjä. Kaikki pojat taas ovat varmasti terveitä, koska he poikina ovat saaneet sairaalta isältään Y-kromosomin, jossa ei koskaan ole sairauden geeniä.



Kuva 3. Kaksi käytännön perhetilannetta hemofilian X-kromosomisesta periytymisestä: a) äiti on sairauden perintötekijän kantaja, b) isä on sairas. Iso neliö merkitsee miestä ja iso ympyrä naista. Muu selitys on tekstissä.

Suvussa sairauden geeni kulkee ”naisketjua” myöten, jolloin toisia sairaita voi löytää naisketjuun kuuluvien veljistä tai pojista, mutta ei terveiden miesten jälkeläisistä (kuva 4).

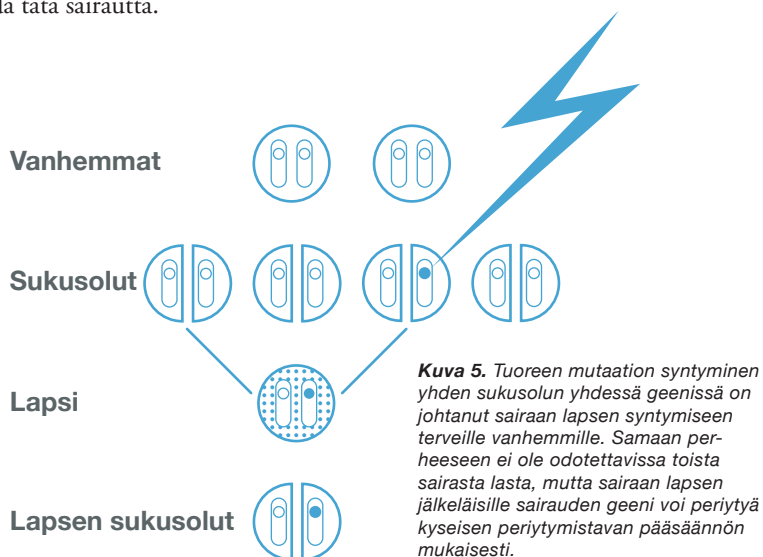


Kuva 4. Hemofilian esiintyminen suvussa.

Potilas A on saanut hemofilian geenin ”naisketjua” myöten äidiltään B, tämä äidiltään C, tämä äidiltään D jne. Pisin naisketju tässä kuvassa ulottuu A:n sisaresta G:D:n kautta G:n pikkuserkkueen H. Toiset sairaut (mustat neliöt) ovat naisketjuun kuuluvien veljiä ja poikia. Piste ympyrän sisällä merkitsee, että nainen on varmasti hemofiiliageenin kantaja; jos piste on ympyrän ulkopuolella, nainen saattaa olla kantaja. Terveen miehen F jälkeläiset eivät ole voineet saada hemofilian geeniä, eikä myöskään sairaan miehen poika K. Yleensä samassa suvussa ei ole näin monta sairasta kuin tähän sukupuuhun on piirretty.

TUORE MUTAATIO

Sekä vallitsevasti että X-kromosomisesti periytyvä sairaus on voinut saada alkunsa toisellakin tavalla, tuoreesta mutaatiosta. Silloin perintötekijä ei olekaan tullut vanhemmilta tai kauempaa suvusta, vaan se on syntynyt sattumalta jommassakummassa niistä sukusoluista, joista sairas lapsi on saanut alkunsa (kuva 5). Mutaatio tarkoittaa muutosta geenin kemiallisessa rakenteessa. Geeni on tällöin muuttunut normaalista sairautta aiheuttavaksi. Mutaatioita syntyy luonnossa jatkuvasti. Tällä tavalla saattaa saada alkunsa vallitsevasti tai X-kromosomisesti periytyvä sairaus, jota ei ole koskaan esiintynyt suvussa. Silloin ei myöskään potilaan lähisukulaisilla, hänen jälkeläisiään lukuun ottamatta, ole kohonnutta riskiä saada tätä sairautta.



PERINNÖLLISYYSNEUVONTA

Voisi luulla, että kun X-kromosominen periytymistapa on opittu, hemofilian perinnöllisyysasiat on loppuun käsitelty. Todellisuudessa X-kromosomisen periytymisen lainalaisuudet muodostavat vasta pohjan perinnöllisyysasioiden käytännön selvittelylle. Tämä selvittely on perinnöllisyysneuvonnan tehtävä. Perinnöllisyysneuvontaa tarvitaan, kun perheeseen on syntynyt perinnöllistä tai sellaiseksi epäiltyä tautia sairastava lapsi, tai kun kysyjällä itsellään tai hänen lähisukulaisellaan on tällainen sairaus. Perinnöllisyysneuvonnan tehtävänä on selvittää ja havainnollistaa sairauden uusiutumisen riskin suuruus kysyjien perheolosuhteissa, puntaroida riskitilannetta, niin että neuvonnan pyytäjät voisivat ratkaista, uskaltaako riskin ottaa, ja miettiä toimenpiteitä sairauden uusiutumisen estämiseksi sekä sairaan ja hänen perheensä auttamiseksi.

Perinnöllisyysneuvonnan onnistumisen edellytyksenä ja ensimmäisenä tehtävänä on sairauden tarkan diagnoosin sekä periytymistavan selvittäminen. Hemofiassa nämä ovat helppoja ja varmoja asioita, toisin kuin harvinaisissa taudeissa yleensä.

UUSIUTUMISRISKIN JA KANTAJUUDEN ARVIOINTI

Edellä esitettiin, että jos nainen tiedetään hemofiageenin kantajaksi, hänen kullakin lapsellaan on 25 %:n riski olla sairas poika (eli hänen kullakin pojallaan on yhtä suuri mahdollisuus olla sairas tai terve). Näin ollen pitäisi tietää, kuka on tuon taudin kantaja, kuka ei.

Kolmessa tilanteessa nainen tiedetään varmasti hemofiageenin kantajaksi

- jos hänellä on vähintään kaksi hemofilikkopoikaa
- jos hänellä on ainakin yksi hemofilikkopoika ja hänen äidinpuoleisessa suvussa on myös hemofiliaa
- jos hän on hemofilikon tytär

Muissa tapauksissa kantajuus on epävarmaa ja vaatii lisäselvittelyä. Tähän on mahdollisuutta toisaalta sukupuusta saatavin tiedoin, toisaalta laboratoriotutkimuksin.

Jos suvussa on useita hemofilikkoja, voidaan tiettyjen naissukulaisten kantajuuden todennäköisyyttä arvioida sukulaisuusasteen perusteella. Niinpä varman kantajan sisaren riski olla kantaja on 50 % eli hänen lapsensa riski olla hemofilikkopoika on yksi kahdeksasta eli noin 12 %.

Jos taas koko suvussa tiedetään olevan vain yksi hemofilikko, on geenivirheen alkuperän suhteen useampia mahdollisuuksia. Hänen tautinsa saattaa olla peräisin tuoreesta geenimutaatiosta siinä munasolussa, josta hän on saanut alkunsa. Silloin potilaan äitikään ei olisi sairauden geenin kantaja eli hänen toisilla lapsillaan ja muilla sukulaisilla ei olisi riskiä saada tuota tautia. Voidaan laskea, että joka viidennen hemofilikon sairaus on saanut alkunsa tuoreesta geenimutaatiosta. Tavallisempi vaihtoehto kuitenkin on, että äiti kantaa hemofilian geenivirhettä. Geeni on voinut muuttua poikkeavaksi toisessa niistä sukusoluista, joista äidin oma kehitys on aikoinaan saanut alkunsa. Silloin äidin sisaret eivät ole geenivirheen kantajia. Kolmas mahdollisuus on se, että sairauden geeni periytyy jo kauempaa suvusta, "naisketjua" myöten, mutta suotuisan sattuman vaikutuksesta muut sukulaiset ovat säilyneet sairastumatta. Sukupuusi voi antaa näiden vaihtoehtojen todennäköisyydestä jonkin verran tietoa.

Todennäköisyyslaskujen lisäksi voidaan laboratoriomenetelmin tutkia, kuka todella on kantaja, kuka ei. Kantajatutkimuksista kerrotaan seuraavassa luvussa. Yhdistelemällä näin eri tahoilta saatua tietoa voidaan laatia milloin suhteellisen varma, milloin epävarmempi arvio siitä, ketkä ovat geenin kantajia, ketkä eivät. Usein riski havaitaan paljon pienemmäksi kuin oli pelätty tai tavanomaisen sukupuumatematiikan perusteella arvioitu.

X-kromosomisessa periytymisessä naiskantajat ovat useimmiten täysin oireettomia, koska heillä on poikkeavan geenin ohella normaali vastingeeni, jonka toiminta on riittävää. Kuitenkin osalla hemofiliaa kantavista naisista on vuoto-oireita ja joka kymmenennen kantajanaisen hyytymistekijäpitoisuus on mitattaessa niin matala, että tietyissä tilanteissa voidaan tarvita hoitoa (ks. seuraava luku). Tämä perustuu siihen lyonisaatioksi kutsuttuun ilmiöön, että kussakin naisen solussa toimii aktiivisesti vain yksi X-kromosomi, kun taas toisen toiminta on sammunut jo alkiovaiheessa. Sattuma ohjaa sitä, kumpi X-kromosomeista solussa jää toimivaksi. Yleensä jää normaalin geenin sisältäviä X-kromosomeja toimimaan yhtä paljon kuin poikkeavankin geenin sisältäviä (ns. tasainen inaktivaatio). Tällöin kantajan hyytymistekijäaktiivisuus pysyy riittävän korkeana. Oireita kantajalle voi tulla silloin, kun suurin osa sammuneista X-kromosomeista on niitä, joissa on normaali hemofiilageeni (ns. epätasainen inaktivaatio).

RISKITILANTEEN PUNTAROINTI

Puntarointiaessa, haluaako perhe hankkia lapsia vai ei, riskien numeroarvo ei ole ainoa asiaan vaikuttava seikka. Sairauden taakka-asteen pohtiminen on yhtä tärkeätä. Hemofilia esiintyy toisissa suvuissa vaikeana, toisissa lievempänä, mutta samassa suvussa yleensä jokseenkin samanasteisena. Jotkut ihmiset kokevat hemofilian suhteellisen lievänä häirtana, toiset erittäin vaikeana taakkana. Jos lääkäri yrittää panna perinnöllisiä tauteja jonkinlaiseen pahuusjärjestykseen, hemofilia sijoittunee keskivaiheille tai ehkä lievempään puoliskoon mm. sen vuoksi, että sitä voidaan yhä tehokkaammin hoitaa.

Entä mitä mahdollisuuksia asianomaisilla on valittavana? He voivat päättää jäädä lapsettomiksi tai ilman enempiä lapsia, adoptoida lapsen, ehkä käyttää keinohedelmöitystä lahjoitetuilla sulusolulla, soveltaa sikiödiagnostiikan mahdollisuuksia tai yksinkertaisesti luottaa ”kohtaloon” ja ottaa riskin.

Uutena vielä hyvin rajoitetusti käytettynä mahdollisuutena on alkiodiagnostiikka. Siihen tarvitaan lapsettomuushoidoista tuttua koeputkihedelmöitystä. Kolmantena päivänä hedelmöityksestä voidaan vähintään kuusisoluisen, koeputkessa hedelmöittyneen alkion sukupuoli tutkia ja siirtää alkio kohtuun vain jos lapsi olisi tyttö. Tämä menetelmä vaatii sekä sairaalalta että perheeltä runsaasti voimavaroja. Alkiodiagnostiikkaa on maassamme julkisen terveydenhuollon puolella tehty toistaiseksi vain Helsingin Naistenklinikassa.

Useita perinnöllisiä sairauksia voidaan todeta jo sikiöllä. Jos sikiö todetaan vaikeasti sairaaksi, raskaus voidaan haluttaessa keskeyttää. Hemofiiliassa mahdollisuudet taudin toteamiseen tai poissulkemiseen ovat parantuneet DNA-tutkimusten myötä. Sikiödiagnostiikasta kerrotaan tarkemmin seuraavassa luvussa. Sikiödiagnostiikan tarpeellisuuteen ja varsinkin mahdolliseen raskauden keskeytykseen eri perheet suhtautuvat hyvinkin eri tavoin. Toisten mielestä hemofilia on lievähkö ja hoidettavissa oleva sairaus. Toiset taas haluaisivat kaikin keinoin varmistaa, ettei heidän lapsensa sairasta hemofiliaa.

Tämäntapaisiin ongelmiin tuskin on olemassa yhtä ainoata oikeaa ratkaisua. Siksi

perheen vakaumusta on yleensä pidettävä ohjenuorana. Lääkäri ei saa tyrkyttää näitä toimia, vaan ainoastaan pitää niitä tarjolla.

Ennen kantaja- tai sikiötutkimuksiin ryhtymistä on taudin perustilanne perheessä ja suvussa selvítettävä huolellisesti. Siksi ensimmäisenä askeleena näissä asioissa perheen on tärkeä saada asianmukaista perinnöllisyysneuvontaa.

MISTÄ PERINNÖLLISYYSNEUVONTAA SAA?

Jokaisessa yliopistosairaalassa toimii perinnöllisyyslääketieteen yksikkö. Ottamalla puhelimitse yhteyttä oman alueen perinnöllisyyslääketieteen yksikköön saa tiedon mahdollisesti tarvittavasta läheteestä ja selvitysten oletetusta kestosta. Käynneistä peritään tavanomainen poliklinikkamaksu, johon myös tarvittavat tutkimukset sisältyvät.

Perinnöllisyysneuvontaa saa myös Väestöliiton perinnöllisyysklinikalta Helsingissä. Ruotsinkielisille on Folkhälsanin toimesta järjestetty perinnöllisyysneuvonta Helsingin ja Vaasan toimipisteissä.

KENEN ON SYY?

Perinnöllisyysneuvonnan tarkoituksena on antaa tietoa ja apua harvinaisten, vaikeiden ja elämänikäisten tautien ongelmiin, auttaa poistamaan niitä vaikeuksia, jotka ovat poistettavissa ja tulemaan toimeen sen taakan kanssa, jolle ei voida mitään. Tärkeää on tietää, mikä on sairauden syy. Sen sijaan hyödyttöä ja vahingollista on yrittää löytää sairaudelle syyllistä. Perinnöllinen tauti ei koskaan ole potilaan, vanhempien, muiden sukulaisten tai yhteiskunnan syytä. Kukaan ei ole ollut valitsemassa enempää omia kuin lastensakaan perintötekijöitä. Meillä kaikilla on mukana myös sairauksien perintötekijöitä. Nekin kuuluvat luonnon järjestykseen ja epäsuotuisten sattumien seurauksena ne aiheuttavat muutamille sairauksia. Perinnölliset taudit eivät ole läheskään niin harvinaisia kuin luulisi. Tavallinen kysymys ”Miksi näin piti käydä juuri minulle?” voitaisiin muotoilla myös toisin päin: ”Miksipä ei yhtä hyvin minulle kuin jollekin toiselle?”. Ei ole muuta keinoa kuin rakentaa elämää myönteiseen suuntaan niistä lähtöasemista, jotka ovat olemassa. Purnaus ja itsensä tai toisten syytely voivat vain pahentaa tilannetta. Perinnöllinen sairaus ei todellakaan ole kenenkään syytä. ♦

HEMOFILOIDEN KANTAJA- JA SIKIÖDIAGNOSTIIKKA

Mirja Somer, Anna-Elina Lehesjoki ja Vesa Rasi

Hemofilian kantajuuden selvittämisessä käytetään hyväksi yhtäältä tutkittavan sukupuusta saatavia tietoja, toisaalta laboratorionkokeita. Kaikille perheille, joissa todetaan hemofiliapotilas, tulee järjestää tilaisuus perinnöllisyysneuvontaan, joka sisältää mahdollisten kantajien selvittämisen. Kantajuutta selvitetään DNA-tutkimuksilla ja yleensä geenivirhe on ensin selvitettävä hemofiliaa sairastavasta sukulaisesta. Jos geenivirhe on selvitetty, voidaan DNA-menetelmää käyttää myös sikiötutkimuksiin - sen avulla voidaan useissa tapauksissa jo raskauden alkuvaiheessa selvittää, sairastaisiko syntyvä poikalapsi hemofiliaa vai ei. Poikkeustilanteissa, joissa DNA-diagnostiikkaa ei voida soveltaa, on edelleen tukeuduttava hyytymistekijä-mittauksiin.

SUKUPUUSTA SAATAVAT TIEDOT

Sukutietojen perusteella hemofiliasuvun naiset voidaan jakaa kahteen ryhmään - varmoihin ja mahdollisiin kantajiin.

Varmoja kantajia ovat

- hemofiliapotilaan tyttäret
- naiset, joilla on yksi sairas poika ja äidin suvussa hemofiliaa
- naiset, joilla on kaksi sairasta poikaa

Näissä tapauksissa ei tarvita laboratorionkokeita kantajuuden vahvistamiseksi.

Mahdollisia kantajia ovat

- hemofiliapotilaan sisaret
- naiset, joilla on yksi hemofiliaa sairastava poika, vaikka hemofiliaa ei ole suvussa
- naiset, joiden äidin suvussa on hemofiliaa

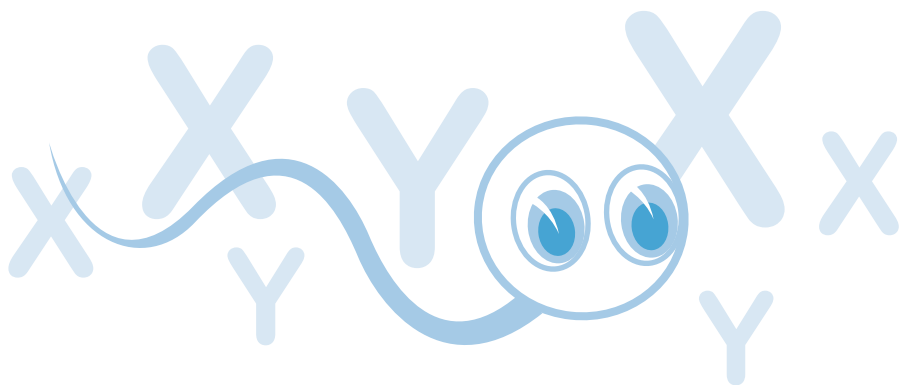
Näissä tapauksissa mahdollisen kantajuuden selvittäminen perustuu sekä sukupuusta tehtäviin johtopäätöksiin että laboratorionkokeisiin.

DNA-MENETELMIIN PERUSTUVA KANTAJADIAGNOSTIIKKA

Ihmisellä on 20 000 - 25 000 geeniä, jotka sijaitsevat nauhamaisena DNA-ketjuna solun tuman kromosomeissa. Geenien tehtävänä on huolehtia lukuisten erilaisten proteiinien

valmistamisesta solussa. Jos geenin rakenne on muuttunut eli siihen on tullut mutaatio, se ei pysty valmistamaan tiettyä proteiinia tai sen valmistama proteiini on virheellistä eikä toimi normaalisti. Hemofilia A johtuu mutaatiosta geenissä F8C, joka sijaitsee sukukromosomin X pitkässä varressa ja ohjaa hyytymistekijä VIII:n valmistamista. Muutoksen takia F8C-geeni ei pysty tuottamaan normaalisti hyytymistekijää VIII, vaan se saattaa puuttua lähes kokonaan tai toimia normaalia heikommin. Hemofilia B syntyy samassa kromosomissa sijaitsevan F9-geenin muutoksen seurauksena. Tämä geeni ohjaa hyytymistekijä IX:n valmistamista.

Viimeksi kuluneiden parinkymmenen vuoden aikana on kehitetty useita DNA:n muutosten osoittamiseen perustuvia tutkimusmenetelmiä, joita voidaan käyttää hyväksi periytyvien tautien kantaja- ja sikiödiagnostiikassa. Näitä menetelmiä voidaan soveltaa periaatteessa kahdella eri tavalla: osoittamaan tautia aiheuttava DNA-muutos joko suoraan mutaatiotutkimuksen tai epäsuorasti kytkentätutkimuksen avulla.



SUORA MUTAATION OSOITUS

Jos tietyssä perheessä hemofiliaa aiheuttava perintötekijämuutos tunnetaan, voidaan yksittäinen perheenjäsen tutkia ja selvittää "suoraan", onko hän saman muutoksen kantaja. Yleensä edellytyksenä siis on, että jonkun hemofiliaa sairastavan sukulaisen geenivirheen tarkka laatu on selvitetty DNA-tutkimuksella. Tämän jälkeen voidaan selvittää, onko hemofiliapotilaan äiti, sisar, äidin sisar tai kaukaisempi naissukulainen saman geenivirheen kantaja. Mikäli hemofiliaa sairastavasta sukulaisesta ei jostain syystä saada näytettä, voidaan kantajuutta yrittää tutkia myös naisesta suoraan. Jos mutaatio löytyy, on tulos luotettava, mutta jos sellaista ei löydy, ei kantajuutta voida pitää täysin poissuljettuna.

A-hemofiliaa aiheuttavia erilaisia geenimuutoksia tunnetaan jo yli 400. B-hemofiliaa aiheuttavia erilaisia mutaatioita on löytynyt vieläkin enemmän ja näyttääkin siltä, että lähes joka suvussa on omanlaisensa muutos. Laajan mutaatiokirjon vuoksi on geenivirheen

löytäminen hemofiliaa sairastavan DNA-näytteestä työlästä, silloin kun suvun mutaatio ei vielä ole tiedossa. Tutkimista helpottaa kuitenkin se, että lähes puolella vaikeaa A-hemofiliaa sairastavista on todettu yhteneväinen geenimuutos, ns. inversio eli kääntymä erällä F8C-geenin alueella, intronissa 22. Muita yksittäisiä tautia aiheuttavia geenimuutoksia on osoitettu muutamassa kymmenessä suomalaisessa A-hemofiliaperheessä ja joissakin B-hemofiliasuvuissa, joissa sitten voidaan soveltaa suoraa menetelmää mahdollisia kantajia tutkittaessa. Näitä geenivirheitä on aikaisemmin selvitetty Suomessa osana tieteellistä tutkimusta, mutta viime aikoina DNA-näytteitä on lähetetty tutkittavaksi ulkomaille, lähinnä Ruotsiin. Näissä tutkimuksissa on hemofiliaa aiheuttava mutaatio onnistuttu löytämään 95 %:ssa hemofiliasuvuista, mutta tuloksen saaminen on saattanut kestää puolikin vuotta. Mikäli kysymyksessä on vaikea tai keskivaikea A-hemofilia, voidaan alustava mutaatiotutkimus inversio 22 etsimiseksi kuitenkin tehdä Suomessa. Joka tapauksessa tutkimukset voivat viedä aikaa ja kantajuuden selvittäminen kannattaa käynnistää hyvissä ajoin.

DNA-tuloksen luotettavuuteen ei vaikuta se, onko kyseessä lievä, keskivaikea tai vaikea sairaustyyppi. Myöskään ikä tai ulkoiset tekijät (esim. ehkäisytabletit, raskaus, sairaudet, lääkkeet tms.) eivät vaikuta tulokseen. Suoran mutaatiotutkimuksen tulosta voidaankin pitää varsin luotettavana.

EPÄSUORA ELI KYTKENTÄTUTKIMUS

DNA-menetelmää voidaan soveltaa kantajatilan tutkimiseen myös epäsuorasti ns. kytkentämenetelmällä esimerkiksi silloin, kun mutaatiota ei ole onnistuttu löytämään. Epäsuorassa menetelmässä ei tunnisteta itse mutaatiota vaan tautigeenissä tai sen läheisyydessä olevia DNA:n normaalirakenteeseen kuuluvia muotoja, jotka vaihtelevat eri yksilöiden välillä. Näitä käytetään silloin merkkeinä, joiden avulla tautigeenin periytymistä suvussa seurataan. Epäsuoran menetelmän soveltaminen vaatii aina näytteitä useammasta suvun jäsenestä kuin vain siitä, jonka kantajamahdollisuutta halutaan selvittää. Tarvittavien näytteiden määrä vaihtelee tilanteesta toiseen ja jokaisessa tapauksessa on aina erikseen harkittava, mitä näytteitä tutkimuksen onnistumiseksi pitää suvusta saada. Suomalaisissa hemofiliasuvuissa tehtiin 80-luvulla laajoja kytkentätutkimuksia, joissa voitiin valtaosalta naissukulaisista todeta tai sulkea pois kantajuus 95 - 99 % todennäköisyydellä. Kaikissa perheissä ei kytkentämenetelmää kuitenkaan pystytty soveltamaan.

MISSÄ IÄSSÄ KANTAJATUTKIMUKSIA?

Niissä sairauksissa, joissa kantajuus ei voi aiheuttaa mitään terveydellistä haittaa kantajalle itselleen vaan tiedolla on merkitystä lähinnä perhesuunnittelun kannalta, on pidetty oikeana lykätä kantajatutkimuksia siihen, kun lapsi on saavuttanut täysikäisyyden. Tällä on haluttu turvata yksilön täysi itsemääräämisoikeus genitietojensa selvittämisessä.

Hemofiliassa tilanne on sikäli toisenlainen, että kantajuuden selvittäminen on tärkeää paitsi perhesuunnittelun myös työntö oman terveyden kannalta. Joka kymmenennellä

hemofilian kantajalla on hyytymistekijäaktiivisuus niin pieni, että hänellä itselleen on vuotovaara ja hän voi tarvita hoitoa tietyissä tilanteissa. Ainakin hyytymisaktiivisuuden tutkiminen mahdolliselta kantajalta on siksi tärkeää jo lapsuusiässä. Normaali hyytymistekijäaktiivisuus ei kuitenkaan sulje pois kantajuutta.

DNA-MENETELMIIN PERUSTUVA SIKIÖDIAGNOSTIIKKA

DNA-menetelmät ovat tuoneet huomattavia etuja sikiödiagnostiikkaan. DNA-tutkimus voidaan tehdä jo 10. raskausviikon päätyttyä istukanäytteestä tai 15. raskausviikon päätyttyä lapsivesinäytteestä. Molempiin näytteenottomenetelmiin liittyy pieni keskenmenon vaara, joka on 1/200 raskautta kohden. Istukka- tai lapsivesinäytteestä voidaan määrittää ensin sikiön sukupuoli ja mikäli perheen hemofiliamutaatio tunnetaan, sairastaako poikasikiö hemofiliaa, jolloin perheellä on halutessaan mahdollisuus raskauden keskeytykseen. Sikiödiagnostiikkaa toivova perhe on tärkeä tutkia jo siinä vaiheessa, kun raskautta suunnitellaan ja selvittää sikiödiagnostiikan edellytykset. Kun tilanteeseen varaudutaan etukäteen ja tarpeelliset selvitykset on tehty hyvissä ajoin, sikiön näytteen tutkiminen vie vain muutamia viikkoja. Hemofilian hoidon parantuessa melko harvat perheet ovat Suomessa toivoneet sikiödiagnostiikkaa.

Synnytystapaan ei tieto sikiön hemofiiliasta yleensä vaikuta, jos synnytys muuten etenee normaalisti. Vastasyntyneen pojan hyytymistekijäaktiivisuus voidaan A-hemofiiliaperheessä tutkia heti syntymän jälkeen napaverinäytteestä. Sen sijaan B-hemofiiliaperheessä on odotettava kunnes lapsi on kolmen kuukauden ikäinen, koska hyytymistekijä IX aktiivisuus on kaikilla vastasyntyneillä matala. DNA-tutkimus voidaan kuitenkin tehdä jo vastasyntyneelle.

KANTAJADIAGNOSTIIKKA HYYTymISTEKIJÄTUTKIMUKSIN

Ennen DNA-tutkimusten kehittymistä kantajuutta tutkittiin hyytymistekijätutkimuksin, ja niissä perheissä, joihin DNA-diagnostiikka ei sovellu, on edelleen tukeuduttava hyytymistekijämittauksiin. Vaikean A-hemofilian kantajadiagnostiikka perustuu siihen, että kantajalla on periaatteessa normaali määrä hyytymistekijä VIII:n kantajavalkuaisainetta eli von Willebrand -tekijää (vWF:Ag), mutta vain puolet normaalista hyytymistekijäaktiivisuudesta (FVIII:C). Jos suvussa todettu vuototauti on vaikea A-hemofilia, toistetusti pieni hyytymistekijän VIII aktiivisuus von Willebrand -tekijään verrattuna (FVIII:C/vWF:Ag) viittaa kantajatilaan ja tutkimus löytää neljä viidestä kantajasta, mutta voi antaa normaalin tuloksen jopa yhdelle viidestä. F VIII -hyytymisaktiivisuus voi lisääntyä tilapäisesti monen ulkoisen tekijän vaikutuksesta (ruumiillinen rasitus, jännittäminen, ehkäisytablettien käyttö, raskaus, kuume, eräät sairaudet ja lääkkeet). Tällöin kokeen tulos muuttuu kantajallakin normaaliin suuntaan. Myös laboratoriomäärityksiin liittyy epätarkkuutta. Näistä syistä verinäytteitä otetaan kolme kertaa kuukauden välein. Luotettavien tulosten saamiseksi näytteet pitää ottaa SPR:n Veripalvelun hemostaasiosastolla Helsingissä. Kantajatutkimus suositellaan tehtäväksi tällä menetelmällä vasta noin 15 vuoden iässä. Tutkimuksen virhemahdollisuus on edellä mainittua luokkaa myös toiseen suuntaan eli jopa 20 prosentille normaaleista henkilöistä voidaan saada kantajuuteen sopiva tulos.

B-hemofilian kantajilla hyytymisaktiivisuus ei ole samalla tavoin säännönmukaisesti alentunut suhteessa pitoisuuteen ja päätelmiin voidaan käyttää vain hyytymisaktiivisuutta – hyvin matala F IX viittaa kantajatilaan. Sen sijaan normaalikaan F IX -aktiivisuus ei sulje kantajatilan mahdollisuutta pois.

Vaikeakaan A- tai B-hemofilian kantajuuden selvittämisessä ei siis hyytymistekijämittauksilla päästä täyteen varmuuteen. Hyytymistutkimukset eivät sovellu keskivaikean tai lievän hemofilian kantajadiagnostiikkaan lainkaan.

Hemofilian kantajan tai kantajaksi epäillynkin naisen hyytymisaktiivisuus, F VIII:C tai F IX, on kuitenkin aiheellista aina määrittää, sillä jos tulos on normaali pienempi, kantajatilasta saattaa koitua verenvuodon vaara esimerkiksi leikkauksen tai synnytyksen yhteydessä. Kantaja tarvitsee siis neuvontaa ja tarvittaessa ennaltaehkäisevää hoitoa. Vuotovaaraa kartoittava tutkimus voidaan hyvin tehdä lähetetystä näytteestä.

LOPPUSANAT

DNA-menetelmät ovat tuoneet uudenlaisen avun hemofilian kantaja- ja sikiödiagnostiikkaan. Kuitenkaan ne eivät sovellu kaikkiin tilanteisiin ja poikkeustapauksissa on edelleen tukeuduttava hyytymistekijämittauksiin. DNA-diagnostiikka on monimutkaista ja vaatii runsaasti aikaa. Myös potilaalle annettava perinnöllisyysneuvonta ja eri tutkimusmahdollisuuksien selvittäminen on monimutkaista ja vaatii lääkäriltä erityistä perehtyneisyyttä asiaan. Kantaja- tai sikiödiagnostiikkaa haluavien tulisi hakeutua perinnöllisyysneuvontaan hyvissä ajoin (perinnöllisyysneuvonnasta tarkemmin edellisessä luvussa). 💧

VERENVUOTOTAUDIT, PSYYKE JA SOPEUTUMIEN SAIRAUTEEN

Aki Rovasalo

Verenvuototautien vaikutus ihmisen arkielämään ja kokemusmaailmaan on aina ollut suuri. Verenvuototaudeille on ollut ominaista, että nuo vaikutukset ovat riippuneet myös hoidoista. Kun hoitomuodot ovat kehittyneet, sairauden vaikutus arkeen on muuttunut. Esimerkiksi takavuosina ja varsinkin ulkomailla uhkana olivat hoidoista saadut virustartunnat. Hyvät hoidot ovat kohentaneet potilaan autonomiaa eli henkistä itsenäisyyttä. Potilaan riippuvuus sairaaloista on vähentynyt oleellisesti.

Muiden ihmisten suhtautuminen verenvuototauteihin on ollut usein ennakkoluulojen, pelkojen ja väärinkäsitysten sävyttämää. Esimerkiksi tavallinen väärinkäsitys on, että potilas vuotaa kuiviin yhdestä neulanpistosta. Paras lääke näihin väärinkäsityksiin on asiallinen tiedottaminen.

Henkinen sopeutuminen perinnölliseen sairauteen on ainakin kaksitahoinen kysymys. Yhtäältä perinnöllisyys on väistämätön tosiasia. Toisaalta tietoisuus suvussa kulkevasta sairaudesta on yhteinen, jopa yhdistävä asia. Perinnöllisyyteen tai raskauteen liittyvien tutkimusten harkinnassa saa tukea perinnöllisyysneuvonnasta. Verenvuototautia sairastavien nuorten miesten erityinen huoli voi olla sairauden mahdollinen vaikutus parisuhteen muodostumisessa. Niihin kysymyksiin ei ole olemassa valmiita viisauksia, mutta ulkopuolinen keskusteluapu selvittää joskus asioita.

Verenvuototautien vaikutus arkielämään riippuu myös sairauden vaikeusasteesta. Vaikeimmissa verenvuototaudeissa vuotoja voi tulla myös ilman mitään selvää syytä. Tämä luonnollisesti lisää epävarmuuden kokemusta ja uhan tunnetta. Yksinkertaisin apu on sopia mahdollisimman selkeästi toimintaohjeista erilaisissa ongelmatilanteissa. Jos uhkan kokemus ei rauhoitu asiallisen tiedon myötä ja huolestuneisuus häiritsee toimintakykyä, psykoterapiaa kannattaa harkita.

Kun lapsi sairastaa verenvuototautia, vanhemmat joutuvat monien kysymysten eteen. Vaikka vanhemmat sopeutuvat taudin olemassaoloon, he joutuvat usein kamppailemaan henkisesti pohtiessaan, kuinka paljon lasta pitää suojella tai rajoittaa. Kun hoitomuodot ovat

kehittyneet, lapsen arki ei paljon muutu sairauden vuoksi. Vanhempien huolestuneisuus ja ylisuojelevuus – niin hyviä tavoitteita kuin niillä ehkä onkin – voivat sinänsä kuormittaa lapsen muuten normaalia henkistä kehitystä. Silloin hoidollista tukea tarvitsisivat nimenomaan vanhemmat. Kotihoidot vaativat yhteistyötä ja koulutusta potilaan läheisten kanssa myös aikuisilla.

PITKÄAIKAINEN SAIRAUUS ELÄMÄNKUMPPANINA JA HOITOSUHTEESSA

Vaikea pitkäaikainen sairaus on kuin hankala elämänkumppani. Joskus tuo sanaton kumppani on uhkaava ja pelottava, arvaamattoman väkivaltainen. Joskus taas sairaus tuntuu aiheuttavan elämässä vain menetyksiä. Pahimmillaan se tuntuu epäoikeudenmukaiselta rangaistukselta. Samanlaisia tunteita on kaikilla ihmisillä, jotka sairastavat pitkäkestoisia sairauksia. Hyvinä aikoina turvallisuudentunne elpyy, ja sairauden voi hyvällä omalla tunnolla jopa joskus unohtaa.

Vaikeissa pitkäaikaisissa sairauksissa potilas on aina jossakin määrin riippuvainen terveydenhoitojärjestelmästä. Tämä riippuvuus on tavallaan väistämätön seuraus sairastamisesta, mutta se on myös henkisen sopeutumisen haaste.

Pitkissä hoitosuhteissa syntyy usein lapsenomaisia, riippuvuuden sävyttämiä kokemuksia tai muita voimakkaita tunnereaktioita. Ne ovat sinänsä luonnollinen hoitosuhteeseen kuuluva ilmiö. Potilaan itsenäisyys, omatoimisuus ja aikuismainen vastuullisuus eivät silti katoa. Hyvä hoitosuhde kestää ja sietää ajoittaisia voimakkaitakin tunnekokemuksia ja niiden ilmaisuja.

Hoitosuhteen mahdolliset ristiriidat helpottavat usein, jos potilas saa ilmaista avoimesti mieltä kalvavia epäluuloja, pelkoja tai ahdistusta. Osa ongelmista ratkeaa, kun lääkäri antaa asiallista tietoa tai hoitoon liittyvistä kysymyksistä tehdään selvät sopimukset. Osa ongelmista ratkeaa jo sillä, että lääkäri kuuntelee potilasta ja jakaa kokemuksen. Osa ongelmista taas saattaa olla niin vaikeita, että tarvitaan ulkopuolista psykiatrista apua.

Pitkäaikaisissa sairauksissa on tärkeää, että lääketiede pystyy tarjoamaan potilaille myös ainakin jotakin toivoa. Verenvuototaudeissa hoidot kehittyvät onneksi koko ajan.

VERENVUOTOTAUDIT JA MIELENTERVEYSONGELMAT

Verenvuototautia sairastava ihminen potee mielenterveysongelmia siinä missä kuka hyvänsä muukin. Mielenterveysongelmia voi esiintyä jopa hieman keskimääräistä enemmän. Elämän kriisejä tulee jokaiselle, ja joskus ne vaativat tukea ja hoitoa. Kaikkein vaikeimmissa verenvuototaudeissa on havaintoja, että ainakin joskus myös äärimmäinen henkinen kriisi voi altistaa vuodoille.

Hyvin kalliit hoidot saattavat herättää potilaassa syyllisyydentunteita. Jos potilas on syyistä tai toisesta masentunut, tällaiset syyllisyydentunnot voimistuvat. Niitä olisi aina syytä käsitellä avoimesti hoitosuhteessa.

Verenvuototaudeissa tavallinen ongelma ovat pitkittyneet kivut. Ne johtuvat yleensä nivelten sisäisten verenvuotojen aiheuttamista vaurioista. Kivun hoidossa lääkkeet ovat usein väistämättömiä. Voimakkaiden kipulääkkeiden ongelma saattaa olla riippuvuuden kehittyminen. Vahvoihin kipulääkityksiin liittyviä ongelmia voi joskus ehkäistä, kun kivunhoito suunnitellaan kokonaisvaltaisesti ja muistetaan myös lääkkeettömät hoidot.

Verenvuototaudit rajoittavat psykiatristen lääkitysten käyttöä. Nukahtamislääkkeiden, unilääkkeiden ja tavallisten rauhoittavien lääkkeiden eli niin sanottujen bentsodiatsepiinien käyttö on yhtä turvallista kuin muillakin ihmisillä. Muuten psykiatristen lääkitysten aloittaminen kannattaa harkita erikoistuneen asiantuntijan kanssa. Niin sanottuun serotoniinijärjestelmään vaikuttavien masennuslääkkeiden käyttöä on syytä välttää varsinkin yhdessä niin sanottujen koksibikipulääkkeiden kanssa; ne saattavat lisätä yhteiskäytössä vuotoriskiä. Serotoniinilääkkeet ovat ongelmallisia myös muista syistä, jos potilas käyttää vahvoja kipulääkkeitä.

Jos psykiatrinen hoito on tarpeellista, niin hyvä uutinen on, että psykoterapia eri muodoissaan on aina turvallista. Samoin valohoito kaamosmasennuksessa on turvallista. ♦

Suomessa syntyy vuosittain 5 - 7 lasta, joilla todetaan hemofilia. Noin puolet heistä syntyy hemofiliasukuihin, lopuilla sairaus johtuu uudesta mutaatiosta. Naiset, jotka tiedetään hemofilian kantajiksi, tulee lähettää erikoissairaanhoidon äitiyspoliklinikalle synnytyksen asianmukaista suunnittelua varten. Vaikea A-hemofilia voidaan todeta jo napaverinäytteestä. Poikalapset, jotka tiedetään suvun perusteella mahdollisiksi hemofiopotilaiksi, tulee tutkia välittömästi napanuoranäytteestä ja diagnoosi varmennetaan myöhemmällä näytteellä. Jos suvussa oleva A-hemofilia on lievä tai keskivaikea, tai kyseessä on B-hemofilia, voi ensimmäisen näytteen ottaa vasta noin kolmen kuukauden iässä. Lapsilla, joilla hemofiliaa ei osata epäillä pitkään vuotavat pistospaikat, poikkeava synnytysspahka, runsaat mustelmat lapsen alkaessa kontata, pitkittyneet suun limakalvovuodot tai nivelvuodot saattavat johtaa diagnoosin epäilyyn. Kun diagnoosi on varmistunut, lapsi kutsutaan erikoissairaanhoidon tarkastukseen ja molemmat vanhemmat neuvontaan. Koko perhe tarvitsee osaavan hoitotiimin tukea ja neuvontaa.

Hemofiliaa sairastavien lasten hoitovastuu on maassamme keskitetty viiden yliopistollisen keskussairaalan lasten veritautilääkäreille. Ensimmäinen käynti tällaiseen yksikköön tulee järjestää 3 - 6 kk:n iässä hoitosuunnitelman tekoa varten. Tuolloin viimeistään huolehditaan lapsen lainmukaisesta sosiaaliturvasta ja neuvotaan käytännön yksityiskohdat. Käynti sosiaalityöntekijällä on yleensä samassa yhteydessä aiheellinen. Lapsen asuinpaikasta riippuen osa kontrolleista ja hoidoista voidaan toteuttaa omassa keskussairaalassa hemofilian hoitoon perehtyneen lastenlääkärin toimesta. Perheitä kehoitetaan ottamaan yhteyttä hemofiayhdistykseen. Yhdistyksen kautta voi löytyä tukiperhe, jonka kanssa on helppo keskustella käytännön ongelmista.

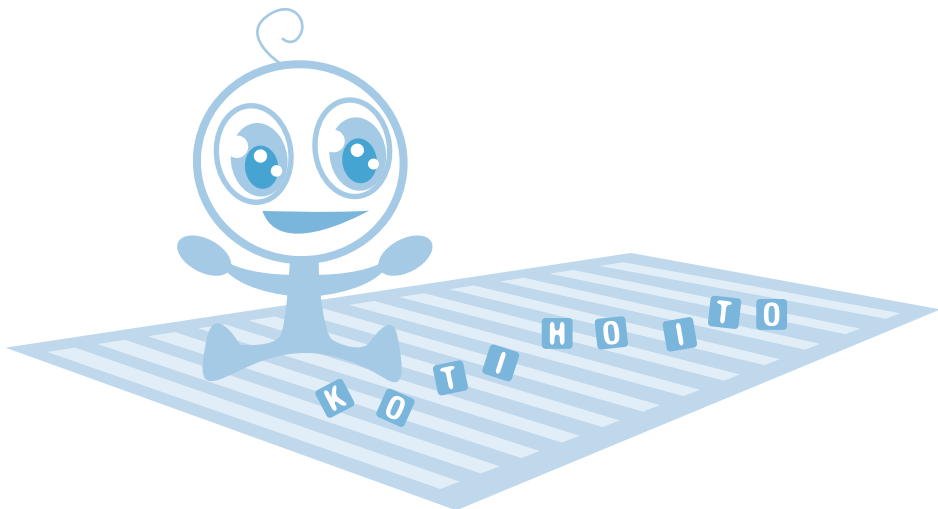
Hemofiapojan neuvola- ja koulutarkastukset tulee toteuttaa normaalisti. Ihonalaiset, iänmukaiset rokotukset voidaan pistää kuten muillakin valitsemalla mahdollisimman ohut pistosneula ja painamalla pistoskohtaa kymmenen minuuttia pistoksen jälkeen. Hyyytymistekijähoitoa saavien potilaiden tulee saada tavallisen rokotusohjelman lisäksi A- ja B-hepatiitti rokote. Terveyskeskus saa tämän rokotteen ilmaiseksi Kansanterveyslaitokselta eikä potilasta tarvitse maksaa sitä. Terveille henkilöille rokotteet ovat maksullisia. Myös neuvolan ohjeiden mukaisesta D-vitamiinista tulee huolehtia. Tavallisia lasten infektioita voidaan hoitaa kuten muillakin lapsilla. Toistuvien infektioiden takia tehtävien korvatoimenpiteiden yhteydessä on hemofilia huomioitava ja ohjeet toimenpidettä varten tulee saada hoitavalta

lääkäriltä. Kuumelääkkeenä tulee tarvittaessa käyttää parasetamolia 10 - 15 mg painokiloa kohti kolmesti vuorokaudessa. Asetyylisalisyylihappoa (aspiriinia) ei tule käyttää, koska se häiritsee verihiiutaleiden eli trombosyyttien toimintaa jopa viikon ajan annostuksesta ja näin lisää vuotoriskiä. Myös tulehduskivulääkkeet kuten ibuprofeeni, ketoprofeeni, diklofenaakki ja naprokseeni häiritsevät verihiiutaleiden toimintaa lyhytaikaisesti ja niitä ei tule käyttää tavanomaisesti kipu-/kuumelääkkeenä. Niiden käyttö on mahdollista lyhytaikaisesti vain asiantuntijalääkärin kanssa yhteisymmärryksessä.

Hoidon tavoitteena on ehkäistä vuotoja ja toisaalta hoitaa mahdolliset vuodot tehokkaasti ja nopeasti. Ensimmäiset 3 - 6 kk menevät useimmiten ilman vuotoja. Lapsen noustua pystyyn ja oppiessa liikkumaan alkaa isojen mustelmien, syvien lihasvuotojen ja niveltuotojen riski. Ensimmäisenä oireena saattaa olla voimakas mustelmataipumus jalkojen etupinnalla ja vatsan alueella lapsen alkaessa ryömiä. Jos hemofiasta ei ole suvussa tietoa, voidaan lapsen diagnoosia usein epäillä tässä vaiheessa. Lasta voidaan suojella vammoilta pehmustamalla sänky sisäpuolelta, käyttämällä vaatteisiin ommeltavia suojuksia ja kypärää. 1 - 4 vuoden iässä lapsi tarvitsee aktiivista suojelemista vammoilta, mutta myöhemmin lapsi tulisi opettaa itse ottamaan vastuuta siitä mitä voi tehdä. Vaikeaa hemofiliaa sairastavilla tulee yleensä noin 10 - 12 kuukauden iässä ajankohtaiseksi aloittaa ennaltaehkäisevä hoito kolme kertaa viikossa tai joka toinen päivä suonen sisäisesti. Keskivaikeaa tai lievää hemofiliaa sairastavilla ennaltaehkäisevä hoito voi joskus olla aiheellinen määräaikaisesti. Hoidon toteuttamisen helpottamiseksi on keskuslaskimoportin asentaminen aiheellinen (erillinen kappale porteista), koska pienen lapsen suoneen pistäminen toistuvasti tuottaa käytännön vaikeuksia. Harvoissa tapauksissa avoin keskuslaskimokatetri on parempi vaihtoehto. Perusteellisella teoreettisella ja käytännön opetuksella vanhemmat opetetaan toteuttamaan kotihoitoa. Kotona voidaan toteuttaa ennaltaehkäisevää hoitoa ja lisäksi hoitaa pieniä vuotoja hoitavalta lääkäriltä saatujen ohjeiden mukaan. Vuotojen hoitoa käsitellään toisessa kappaleessa. Suonen sisäisesti annettavia hyytymistekijävalmisteita on verenluovuttajien plasmasta tehtyjä ja geeniteknologisesti valmistettuja. Hoitavan lääkärin kanssa yhteistyössä valitaan lapsen käyttöön tuleva valmiste. Uusille potilaille suositetaan hoito aloitettavan uudenaikaisilla geeniteknologisesti valmistetuilla tuotteilla. Viimeaikoina on suurin osa ai-kaisemmin plasmatuotteilla hoidetuista lapsista vaihdettu geeniteknologisesti valmistetulle tuotteelle, joita on Suomessa myynnissä useita eri nimisinä. Kun potilaalle on valittu yksi tuote, ei ole suotavaa vaihtaa toistuvasti tuotteesta toiseen. Yli kaksivuotiailla lapsilla voidaan aivan lievässä A-hemofiassa pienten vuotojen hoitoon käyttää desmopressiiniä nenäsumutteena hoitavan lääkärin ohjeiden mukaan. Säännöllisesti toistuvaa pitkäaikaista käyttöä tulee välttää nesteen kertymisriskin ja veren suolapitoisuuden alentumisriskin takia.

Kotihoidosta tulee pitää kirjanpitoa, missä kirjataan lääkkeen antopäivä, eränumero ja onko lääkkeen annon syy vuoto vai ennaltaehkäisy. Kirjanpidon avulla hoitava lääkäri saa hyvän käsityksen kokonaistilanteesta ja lisäksi käytetty lääke-erä voidaan tarvittaessa jäljittää. Tähän tarkoitukseen on olemassa myös tietokonepohjaisia ohjelmia, joiden kautta osa potilaista raportoi. Jos ennaltaehkäisevän hoidon aikana alkaa ilmaantua vuotoja, tulee siitä keskustella hoitavan lääkärin kanssa. On mahdollista, että hyytymistekijäannos on lapsen kasvaessa jäänyt pieneksi tai lapselle on kehittynyt inhibiittori eli vasta-aine hyytymistekijää

vastaan. Inhibiittori kehittyy yleensä muutaman kymmenen ensimmäisen annoksen yhteydessä. Lapset pystyvät itse hoitamaan itseään laskimopunktion avulla noin 10 - 12-vuotiaasta lähtien, jotkut jo nuorempaanakin. Laskimoportti tulee poistaa komplikaatoriskin takia muutaman vuoden käytön jälkeen ja vanhemmat ja lapsi itse opetetaan pistämään laskimoon. Tähän pääseminen vaatii kuitenkin systemaattista valmistelua jo vuosien ajan.



Keskeistä pitkäaikaisen ennusteen kannalta toteutetun lääketieteellisen hoidon lisäksi on perheen, päivähoidon, koulun ja harrastuspiirin asenteiden kehittyminen. Pojan hemofiliadiagnoosi vaatii vanhemmilta asian hyväksymistä ja opettelemista elämään sen kanssa. Perheen tulee löytää tasapaino lapsen verenvuodoilta holhoamisen ja vuotoriskiön välillä. Jos lapsi opetetaan elämään niin, että aikuiset vahtivat lapsen tekemisiä ja rajoittavat hänen liikkumistaan sekä harrastuksiaan, saattaa lapsen normaali kehitys ja sen tukeminen jäädä sairauden varjoon. Lasta olisi tuettava mahdollisimman iänmukaisesti normaaliin elämään. Koska monet lasten harrastamat liikuntamuodot saattavat aiheuttaa vammoja ja näin lisäävät vuotoriskiä, on vaarana, että hemofiliaa sairastava poika jää kokonaan liikuntaharrastusten ulkopuolelle. Liikunnalla on kuitenkin oleellinen merkitys lasten normaaliin sekä psyykkiseen että fyysisen kehityksen kannalta. Kontaktilajeihin tulee suhtautua harkiten, mutta tasaista liikkumista edellyttäviä lajeja kuten esimerkiksi uintia, hiihtoa, kävelyä, golfia, pöytätennistä ja sulkapalloa voi suositella. Lapsen siirtyminen päivähoitoon ja kouluun vaatii valmistelua. Vanhempien ja mahdollisesti hoitotiimin hoitajan tai kuntoutusohjaajan tulee käydä keskustelut päivähoitajien ja opettajien sekä koululuokan kanssa. Sana hemofilia tuo sairautta tuntemattomalle mielikuvan runsaista, hallitsemattomista vuodoista ja tämä pelko voidaan asiallisella informaatiolla oikaista. Näiden pojan lähihenkilöiden tulee saada asiallista tietoa niistä riskeistä mitä oikeasti on. Potilaan mielipidettä koulutovereiden informoimisesta on kuultava. Kun perhe ja lapsen muu lähipiiri oppivat suhtautumaan luonnollisesti ja terveesti poikaan, hänellä on mahdollisuus kehittyä aikuiseksi, joka suhtautuu tulevaisuuteen optimistisesti ja vastuuntuntoisesti. ♦

Vauvan syntymä on iloinen tapahtuma, jota on pitkään odotettu. Kroonisen sairauden toteaminen heti syntymän jälkeen tai lapsuudessa on vanhemmille suuri järkytys. Lapsiperheen arki on haastavaa. Lapsen vakava sairastuminen tekee arjesta vielä monimutkaisempaa. Vanhempien ensimmäinen reaktio diagnoosin saamisen jälkeen on shokki ja järkytys. Häätä ja huoli lapsen sairaudesta on pohjatonta. Monet vanhemmat kokevat alkuun olevansa tunteiden vuoristoradassa, jossa vuorottelevat vahva toivo ja usko selviytymiseen ja toisaalta epätoivo ja pelko tulevaisuudesta. Mielessä on aluksi suurta epävarmuutta, mihin suuntaan elämä nyt jatkuu. Ahdistuksen, häpeän, kateuden, katkeruuden, surun ja syällisyyden tuntemukset ovat kaikki normaaleja. Lapsen sairastumisen mukanaan tuomat tunteet ovat oleellinen ja luonnollinen osa sopeutumisen prosessia. Jokainen ihminen kohtaa ja käsittelee tunteitaan omalla yksilöllisellä tavallaan, oman persoonallisuutensa antamalla valmiuksilla sekä aikaisempien elämänkokemusten opettamana. Tärkeätä on kuitenkin se, että kokemiaan tunteita käsittelee. On parempi rohkeasti kohdata tunteita, kun piilotella ja vältellä niitä. Kun tunteita käsittelee aktiivisesti, ne hellittävät vähitellen otteensa ja usko siihen, että sairauden kanssa voi pärjätä, vahvistuu.

Hemofiliaa sairastava lapsi tarvitsee tavallista enemmän vanhempiensa suojelua. Toisaalta rajojen asettamisessa saatetaan mennä liiallisuuteen, ylisuojeluun. Lapsen suojeleminen vaikeutuu lapsen oppiessa kävelemään ja kiipeilemään. Pieni taaperoikäinen on vauhdikas ja utelias tutkimaan ympäristöään. Lapsi oppii uusia taitoja ja hänellä on valtava tarve tutustua ympäröivään maailmaan. Tässä vaiheessa on varottava, ettei onnettomuuksien pelossa ylisuojele lasta vaan sallii normaaliin kehitysvaiheeseen kuuluvan toiminnan lapselle.

Sitä mukaa, kun lapsi kasvaa ja kehittyy, hänen ymmärryksensä sairaudestaan lisääntyy. Hän tarvitsee jatkuvasti ikätasoista tietoa sairautta koskevista asioista rakentaakseen näin käsityksiään pala palalta. Pienen lapsen maailma on hyvin konkreettinen, maaginen ja itsekkeinen. Taipumus maagiseen ajatteluun voi herkästi värittää lapsen käsityksiä sairaudesta. Lapsi voi mm. luulla, että hän omaa ”yliluonnollisia” voimia ja voi vaikuttaa sairauden kulkuun ajatuksen tai teon voimalla esim. olemalla oikein kiltti. Myös sisarukset voivat tietystä kehitysvaiheesta uskoa, että he ovat jollakin tekemisellään tai ajatuksellaan aiheuttaneet sairauden ja he voivat potea tästä syällisyyttä. Lapsille on tärkeää korostaa, ettei sairastuminen ole kenenkään syy. Myös sairauden tarttumista lapset saattavat pohtia. He

tarvitsevat tiedon siitä, ettei hemofilia tartu. Riittävän tiedon saanti auttaa lasta hyväksymään hänelle välttämättömät hoitorutiinit ja auttaa häntä sairauteensa sopeutumisessa. Sairaus ilmaantuu usein myös jossakin vaiheessa lapsen leikkeihin ja piirustuksiin. Leikin kautta lapsi käy asiaa läpi ja hahmottaa sairauttaan ja sen merkitystä itselleen.

Kun lapsi menee kouluun, on äärimmäisen tärkeää että häntä kannustetaan elämään niin normaalia elämää kuin mahdollista. Kouluvuosina lapsi oppii paljon itsestään ja se, miten hän hahmottaa sairautensa vaikuttaa hänen itsetuntoonsa ja kuvaan itsestä. On tärkeää, että lapsi oppii näkemään itsensä lapsena, jolla on monien muiden ominaisuuksien lisäksi hemofilia eikä niin, että hemofilia määrittelee hänet kokonaisuudessaan. Lapsen suhtautuminen sairauteen heijastaa pitkälti vanhempien sopeutumista ja suhtautumista.

Jos perheessä on sisaruksia, he saattavat kokea jäävänsä syrjään. Huolen lisäksi kateuden ja vihan tunteet eivät ole epätavallisia sisaruksilla, koska sairas lapsi vaatii niin paljon huomiota. Vanhempien on tärkeää varmistaa, ettei sairas lapsi saa sairautensa vuoksi liiallista ”erityisasemaa” perheessä (jonkinasteinen ”erityisasema” hänellä on välttämättä). Lapsi tarvitsee ikänsä mukaiset rajat ja kokee turvallisiksi sen, että häntä koskevat samat rajat ja säännöt kuin muitakin perheessä. Myös sisarukset tarvitsevat tietoa hemofiiliasta sellaisessa muodossa, että he voivat asian ymmärtää. Tärkein viesti sisaruksille on kuitenkin se, että heitä rakastetaan, heitä huomioidaan ja heistä pidetään huolta, veljen sairaudesta huolimatta.

Lapsi oppii ajan myötä, että hemofiiliansa vuoksi hänen on pidettävä erityistä huolta itsestään, mutta ettei hänen kuitenkaan tarvitse jäädä paitsi ikätovereidensa kokemuksista ja tekemisistä. Kouluikäisenä tarve kuulua joukkoon ja olla samanlainen kuin muut on vahva. Oman sairautensa hyväksyminen on prosessi, joka voi välillä ottaa koville. Lapsi saattaa kokea tilanteensa epäoikeudenmukaisena ja surra kovastikin erilaisuuttaan. Hän tarvitsee tällöin kovasti aikuisen tukea ja uskoa siihen, että hän tulee pärjäämään sairautensa kanssa. Surun, vihan ja katkeruuden tunteet ovat luonnollinen osa lapsen ja nuoren sopeutumista sairauteen.

Murrosikä tuo mukanaan uusia haasteita. Se on ajanjakso, jolloin sekä nuoren keho että mieli käy läpi suuria muutoksia. Nuorella on lisääntynyt tarve itsenäisyyteen, oman elämänsä hallintaan ja yhdenmukaisuuteen ystävien kanssa. Viimeistään tässä vaiheessa moni ottaa sairaudestaan enemmän vastuuta. Itsestä huolehtimisen taidot lisäävät hallinnantunnetta ja itsetuntoa. On tärkeää, että nuori ottaa aktiivisen roolin hänen omissa asioissa. Murrosikään voi liittyä myös lisääntynyt tarve omien rajojen kokeilemiseen sekä sairauden kieltämiseen, jolloin riskikäyttäytyminen voi lisääntyä. Tämä voi tuoda mukanaan hoidon laiminlyöntiä ja vuotojen piilottelua.

Nuoren murrosikä on myös vanhemmille haastavaa aikaa. On vaikeaa katsella sivusta, kun nuori hakee paikkaansa maailmassa ja yrittää tulla toimeen sairautensa kanssa. Koska sairautensa vuoksi lapsi on tarvinnut runsaasti vanhempien erityistä huomiota ja lapsen ja vanhempien välinen suhde on muodostunut tiiviiksi, voi nuorella olla vaikeuksia itsenäistymisessä. Vanhempien on uskallettava päästää irti ja kannustettava nuorta

kokeilemaan siipiään maailmassa. Parhaimmillaan sairaus ja sen tuomiin haasteisiin sopeutuminen tuo mukanaan kypsyyttä ja voimaa, joka auttaa lasta ja nuorta muillakin elämänalueilla.

Sairaalasta löytyy moniammatillinen hoitotiimi, joka on valmis auttamaan ja tukemaan perhettä. Lapsen vakava sairaus perheessä voi koetella kaikkien voimavaroja ja joskus jaksamiseen tarvitaan ulkopuolista tukea. Koska hemofilia on koko elämän kestävä asia, eri elämänvaiheissa ja lapsen kehitysvaiheissa avuntarve voi kovastikin vaihdella. Tärkeää on kuitenkin tietää, että apua on saatavilla ja sitä täytyy rohkeasti hakea. Myös vertaistuki yhtenä avun muotona on tärkeä asia koko perheelle. Moni kokee arvokkaana mahdollisuuden jakaa kokemuksia ja ajatuksia niiden kanssa, jotka ovat ”samassa veneessä”. Pienillekin lapsille vertaistapaamiset ovat tärkeitä. Jokaiselle perheen jäsenelle kokemus siitä, että emme ole yksin tämän asian kanssa, vaan on monia muitakin, helpottaa oloa ja antaa uskoa elämään hemofilian kanssa. 💧

Meidän perheeseen kuuluu ihanat pojat, Mikael (-86), Tommi (-95) ja Teemu (-00), sekä avomieheni Jouni. Minä olen kahden nuorimmaisen äiti.

Minulla ei ole perinnöllisyystestien verikokeissa todettu hyyttymistekijäpuutosta, joten laboratoriotodennäköisyydet eivät puolla, että olisin verenvuototautin kantaja. Kirjallisuuden mukaan kuitenkin olisi jokseenkin todennäköistä, että kohdallani voisi olla isäni sukusolun kautta saamani solumosaikismi, jonka kautta voisin kantaja ollakin. Minun ei ole mahdollista vanhemiltani historiaa tiedustella, mutta sillä ei meidän tilanteessa ole merkitystä tässä vaiheessa. Tärkeintä kai oli, että kaksi sisartani, kaksoissiskoni ja isosiskoni suljettiin sairauden perimästä pois, eikä puutos voi olla myöskään heidän lapsillaan.

Jäädessäni äitiyslomalle loppukesästä 2000 nautin kotonaolosta ja raskauden loppuvaiheista täysin siemauksin. Teemu syntyi syyskuun viides aivan ajallaan. Hän oli iloinen ja tyytyväinen vauva. Ensi viikkojen aikana huomasin Teemun kielenpäässä punaisen täplän, jota neuvolassa arveltiin mansikkaluomen aluksi. Ensimmäisen kuukausitarkastuksen yhteydessä neuvolakortissa oli kysymysmerkein maininta (hemangioma). Maallikolle se kuulostaa jokseenkin hematoomalta eli verenpurkaumalta!

Eipä tullut silloin enempää asiasta puhetta ja kaikki sujuikin moitteettomasti ensimmäiset kahdeksan kuukautta, kunnes kylkikaaren alle ilmaantui mustelma. Keskeltä kova ja kohtalaisen tumma, tarkkarajainen mustelma arvelutti. Soitin neuvolaan ja kävimme näyttämässä mustelman lääkärille. Koska muita ”oireita” ei ollut, asia jäi sikseen. Muutamien päivien kuluttua Teemulle tuli kaksi samanlaista mustelmaa lisää, emmekä pitäneet sitä enää normaalina, koska mitään näkyvää ei ollut sattunut. Hakeuduimme saman neuvolalääkärin kautta verikokeisiin.

Vastaanotolla lääkäri sanoi epäilevänsä mustelmien jotenkin liittyvän hyyttymistekijöihin, josta emme sinänsä ymmärtäneet mitään. Hän ohjasi meidät asiantuntevasti erikoislääkärin vastaanotolle ja saimme lähetteen Jorviin. Harmiksemme siellä ei ollut hematologia (veritauteihin erikoistunutta lääkäriä) paikalla, mutta laajat verikokeet otettiin, joissa mukana hyyttymisaika ja hyyttymistekijät. Näiden lisäkokeiden avulla saimme vahvistuksen epäilyille ja diagnoosi oli vaikea-asteinen B-hemofilia eli hyyttymistekijä IX:n (yhdeksikkö, F IX) puutos. Sairaus on erittäin harvinainen verenvuototauti (Suomessa oli v. 2000 tilastoissa 64 B-hemofiliaa sairastavaa potilasta, joista vaikea-asteisia alle kymmenen), joka on yleensä periytyvä ja kulkisi äidin suvun kautta.

Olimme shokissa! Ensitöikseen alkujärkytystä lievensimme muutamilla tiedonhakuisilla puheluilla. Rakas kummitäti tarttui toimiin ja järjesti internetin kautta luettavaksemme tuhdin annoksen hemofiasta. Sairaanhoidotalalla työskentelevä ystävättäreni yritti parhaansa mukaan tulkita tätä harvinaista sairautta ja antoi valtavasti tukea. Siinä sitten luettiin ja itkettiin. Kuinka tästä selvittää ja mistä oikein on kyse.

Auttavaisen Jorvin hematologin ansiosta meille oli sovittu tapaaminen Lastenklinalle, jossa oli tarkoitus keskustella hemofilian hoidosta ja jatkotoimenpiteistä. Asiantuntevan keskustelun jälkeen sovimmekin sitten keskuslaskimoportin asennuksesta ja pohdimme, mitä ennaltaehkäisevä kotilääkitys meidän kohdalla merkitsee. Kotiuduttuamme meillä kului ne reilut kaksi viikkoa pohtien miten asia vaikuttaa perheeseen, sisaruksiin tai sukulaisiin. Tässä kohtaa täytyy mainita kiitos anopille, joka ei missään vaiheessa ole tuonut ilmi, ettei pärjäisi pienen poikamme kanssa, vaan päinvastoin on ottanut hänet hoitoonsa kuten muutkin lastensa lapset.

Itse pohdiskelimme kuinka Teemu pärjää elämässään tai mistä joudutaan luopumaan. Ne ovat suuria, joskus pelottaviakin asioita ja asiaan sopeutuminen oli välillä raskasta. Lohduttavaa oli kuitenkin se, että sairaus on hoidettavissa ja kun raskaimman vaiheen yli pääsee, niin elämä vie taas eteenpäin....

Pakin asennuksen viikonloppu koitti ja valmistauduimme perjantaiamuusta sairaalaan. Pahinta aamussa oli se, ettei Teemulle saanut antaa ruokaa. Leikkaussaliin Teemu vietiin joskus yhdeksän maissa ja reilun tunnin vajaan kahden kuluttua saimme tiedon, että kaikki on mennyt hyvin. Heräämöstä päästyään pikkumieheltä pääsi itku ja taisi olla aikamoinen nälkä. Taidettiin saada sosetta ja hiukan maitoa. Eväät maistuivat ja Teemu oli mielestäni yllättävän pirteä sekä hyväntuulinen toimenpiteen jälkeen. Ainut hidaste sairaalassa tuntui olevan häkkisänky ja oikeaan käteen asennettu lasta, joka tuki kämmenselkään laitettua kanyyliä, josta hyytymistekijää sitten toimenpiteen jälkeen voitiin antaa.

Viikonloppu kului maanantaiaamuun asti osastolla, josta siirryimme suoraan pistoharjoituksiin avohoito-osastolle. Jouni sanoi haluavansa yrittää lääkitystä ensin, johon minulla ei ollut vastaan sanomista. Kävimme sairaanhoitajan kanssa tarvikkeet ja niiden käytön läpi ja sitten pistettiin. Pakin päällä oleva iho oli turvoksissa vielä leikkauksesta, lisäksi meitä jännitti, mutta harjoituskertoja oli kuitenkin muutama – kunnes onnistuttiin. Haettiin myös hieman rohkeutta hoitaa homma omatoimisesti kotona.

Ensimmäinen kotilääkitys ei harmiksemme mennyt ihan toivotulla tavalla, koska pakki oli kääntynyt väärinpäin. Pakki saatiin palautettua asemiinsa pienehköllä toimenpiteellä ja kotihoitoa jatkettiin. Aikamoista hermoilua ja hikoilua se alussa kyllä oli. Sovimme alusta asti, että onnistumme yhdessä! Pistovuoroa vaihtamalla molemmilla säilyy toimenpiteeseen riittävä varmuus asiaan ja lisäksi vastuun jakaminen yhdessä kevensi oloa.

Minulle järjestyi mahdollisuus olla kotona siihen asti kun Teemu oli lähes kaksi vuotta. Jostain syystä en harkinnutkaan muuta kuin kunnallista päivähoitopaikkaa, koska siellä on useita aikuisia lasten tukena. Teemu sai päiväkotipaikan ja hienon sellaisen. Kävin heti

alussa kertomassa henkilökunnalle Teemun tilanteesta ja meidät otettiin uteliaan lämpimästi vastaan. Annoin kykyjeni mukaan ensiapu- ja toimintaohjeet mahdollisen tarpeen varalle. Kaikki on päiväkodissa mennyt hienosti ja molemmin puoleinen raportointi Teemun asioista on lähes päivittäistä.

Päiväkoti on ollut Teemulle mieleinen paikka. Myös ensimmäiset luistelukokemukset ovat ihan päiväkodin ansiota. Epäröin kun minulta kysyttiin, onko Teemulla luistimia. Sitten sovittiin, että kuitenkin kaikkein paras luistelupäivä on lääkityspäivä ja se järjestyi. Viime talvena kävimme usein kentällä pelaamassa ja luistelemassa. Teemu on myös seurannut kuinka jotkut tarhakaverit käyttävät tarhamatkoilla pyörää. Se on osittain varmasti rohkaissut häntä tarttumaan oman polkupyörän ohjaintangosta ja tänä kesänä kehuskeli itse ajoaan ja tuumasi, että osaa ”keulia”. No nousihan se etupyörä hiukan maasta ja kypärä lisätään varustuksiin, jos vauhti näyttää hurjalta tai poistutaan pihamaalta.

Isoveljensä harrastuksia seurattessaan Teemu tuumasi joskus, että miksi minä en pääse pelaamaan sählyä? Asiaa lupasimme harkita sitten kun ikää on riittävästi ja kotipiirissä hän voi harrastaa kaikkia pelejä – niin kauan kuin järki on menossa mukana. Reilun ikäeronsa myötä isovelji ymmärtää huomioonotettavat seikat eri näkökulmasta ja harmitteleekin joskus, ettei voi riittävän rajusti veljensä kanssa painia. Tähän ”tekemisen puutteeseen” järjestimme pojille nyrkkeilyäkin, jonka kanssa kukin voi painia aina kun siltä tuntuu. Nyt kun aikaa on kulunut nelisen vuotta, täytyy todeta, ettemme mistään suuresta ole joutuneet luopumaan ja meillä on edelleen ihanat pojat!

Näin kun menneitä vuosia tuli mietittyä, huomaa kuinka aika on rientänyt hurjaa vauhtia eteenpäin. Oli rentouttavaa ottaa ”ajasta kiinni” – kiitos tästä tilaisuudesta! ♦



1 980-luvulla keskuslaskimoportit tulivat avuksi niille erityisesti lapsipotilaille, joilla oli usein tarvetta suonensisäiseen läike- tai nestehoitoon. Tällaisia potilaita olivat etenkin syöpätauteja, mutta myös monia muita pitkäaikaissairauksia potevat. Lapset, jotka olivat aikaisemmin pelänneet jokaista pistoa, saivat suuren avun. Vaikka portin käyttö on monen lapsihemofilikon perheessä arkipäivää, on hyvä muistaa näihin liittyvä infektioriski, jota epäiltäessä päivystyksellinen yhteydenotto sairaalaan on tarpeen.

Etenkin verenvuototautisella lapsella pistämispulmia saattaa tunnetusti olla paljonkin. Kun hoitokäytäntönä on nykyään varhain aloitettu vuotoja ehkäisevä 2 - 3 kertaa viikossa suoneen annettava hyyttymistekijä, toimivan suoniyhteyden merkitys korostuu. Tarve korostuu myös, kun hyyttymistekijävasta-aineen omaava hemofilikko saa siedätyshoitoa. Toki vuotoja hoidettaessakin on suuri apu toimivasta suoniyhteydestä.

PORTIN ASETTAMINEN

Portin asettaa yleensä yliopistosairaalan kokenut anestesialääkäri hyyttymistekijähoidon suojassa. Sairaalassaolo vie useimmiten muutamia päiviä. Hyyttymistekijäpitoisuuden seuranta auttaa korvaushoidon suunnittelua. Yleensä sitä annetaan päivittäin vähintään viisi päivää.

Portti on pyöreä ja sen "kannessa" on läpipistokalvo. Portti sijoitetaan ihonalaiseen rasvakudokseen ja kiinnitetään ompelein rintalihaksen sidekudokseen. Porttiin on yhdistetty katetri, jonka toinen pää johtaa keskuslaskimoon tai sydämen oikeaan eteiseen. Portin sijainti on helppo tuntea ihon alla sormenpäillä. Lääke voidaan siten antaa injektioruiskulla juuri oikeaan kohtaan. Yleensä iholla tuntuu vain pieni kohouma siinä missä portti on. Portti voi olla eri kohdissa rintakehää. Se ei häiritse päivittäistä elämää.

PORTIN KÄYTTÖ

Paikalleenasettamisen jälkeen on tärkeitä, että haava-alue suojataan hyvin ihon parantumiseen saakka tulehdusten estämiseksi. Portin käyttö edellyttää hyvää aseptiikkaa eli huolellista ihon pistosalueen puhdistusta ja hoitovälineiden käsittelyä, koska portin kautta on yhteys suoraan syviin laskimoihin ja siten koko verenkiertoon.

Porttiin pistettäessä lapsi makaa selällään. Portin päällä voidaan käyttää puudutevoidetta ennen pistoa. Sen huolellinen poisto on keskeistä infektioiden estämiseksi. Kaikki tarvittavat välineet kannattaa varata lähelle ja asettaa puhtaasti steriilille liinalle, jotta on helppo

toimia niin, ettei epäpuhtauksia joudu porttiin. Porttiin päältä iho puhdistetaan huolella antiseptisellä pieneliöitä (mikrobeja) tuhoavalla puhdistusaineella. Porttiin pistettäessä käytetään steriilejä hansikkaita. Pistäjä ei saa koskea hansikkailla ennen pistämistä muualle kuin puhdistetulle alueelle tai steriileihin välineisiin.

Porttiin pistetään erikoisneulalla (useita hieman erilaisia), johon on liitetty lyhyt, kolmitiehanelä varustettu letku. Letku ja hana täytetään jo ennen pistämistä fysiologisella keittosuolaliuoksella, ettei suoneen ruiskuteta erehdyksessä ilmaa. Ruiskun männästä voidaan myös vetää hiukan taaksepäin, jolloin letkuun saadaan nousemaan vähän portissa olevaa hepariiniliuosta. Mikäli sitä hyvin nousee letkuun eli ns. takaisinvirtaus on hyvä, tiedetään neulan olevan oikeassa paikassa.

Ensin annetaan fysiologista keittosuolaliuosta ja varmistetaan että portti toimii. Sen jälkeen ruiskutetaan hyytymistekijä hitaasti suoneen. Hyytymistekijä huuhdellaan vielä letkusta fysiologisella suolaliuoksella. Lopuksi laitetaan hepariiniliuosta, jotta portti ei tukkeutuisi. Aina kun lääkeruisku vaihdetaan, reitti suljetaan kolmitiehanelä käyttäen, koska letkuun ei saa päästää ilmaa. Kuvassa näytetään porttiin pistäminen (lainaus kirjasta Nilsson: Hemophilia). Neula otetaan pois painaen toisella käden sormilla portin reunoista portin nousemisen estämiseksi. Erityisesti vasta-ainepotilasta hoidettaessa kannattaa neulan poiston jälkeen painaa steriilillä taitoksella portin päältä noin 10 minuuttia, koska muuten portin ja ihon väliin nousee herkästi verta. Tämä voi altistaa tulehduksille.

Vanhemmat saavat sairaalassa opetusta aseptiikassa ja porttiin pistämisessä. (Joissakin sairaaloissa saattaa pistämiskäytäntö poiketa edelläkuvatusista. On hyvä toimia oman sairaalan ohjeiden mukaan.) On myös hyvä ajoittain käydä läpi sairaalahenkilökunnan kanssa portin käytön periaatteita. Oppiminen on yleensä helpompaa kuin vanhemmat kuvittelevat. Kaikkien vanhempien ei toki tarvitse itse pistämistä opetella, vaan tarvittava hyytymistekijä voidaan antaa sairaalassakin perheen niin toivoessa.

On todettu, että vanhempien kannattaa toimia pistäessään aina samalla tavalla vaikka kokemusta tuleekin. Siten ensiarvoisen tärkeä puhtaus turvataan paremmin. Usein varsinkin pientä lasta pistettäessä kannattaa molempien vanhempien olla lähellä lääkettä annettaessa, jotta lapsi ei vahingossa esimerkiksi kosketa kädellään jo puhdistettu ihoa. Sellaisessa tapauksessa iho luonnollisesti täytyy puhdistaa uudelleen. On myös hyvä pyrkiä rauhoittamaan pistämistilanne niin, ettei lapsi itke ja liiku, jotta pistäminen sujuisi turvallisesti. Useimmiten lapsi oppii suhtautumaan luottavasti pistämiseen jo muutaman kerran jälkeen.

MAHDOLLISET ONGELMAT

Porttien valmistavat lupaavat, että samaan porttiin voi pistää noin 4000 kertaa. Tämä tarkoittaa, että samaa porttia voisi käyttää noin 30 vuotta, mikäli pistotarve on 2 - 3 kertaa viikossa. Siten porttia ei yleensä tarvitse vaihtaa, mikäli erityisiä ongelmia ei tule. Kuitenkin ongelmien on kuvattu lisääntyvän, jos porttia on pidetty pitkään.

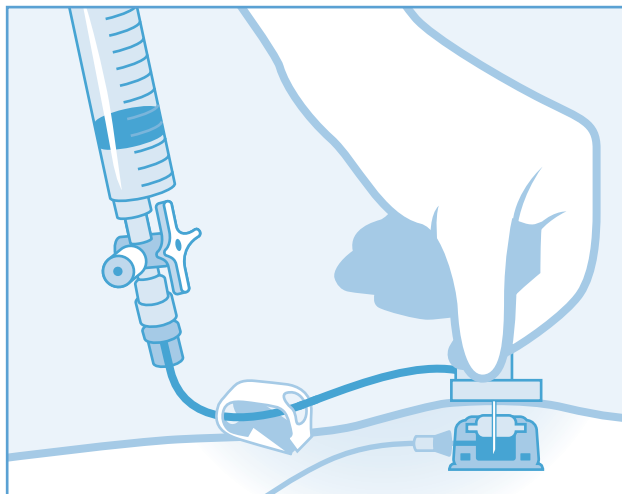
Jotta pistokohdan iho ei kovettuisi, olisi hyvä liikuttaa hiukan ihoa portin päällä ja pyrkiä pistämään hiukan eri kohtiin. Portin päälläkin olisi hyvä yrittää hiukan vaihtaa pistokohtaa, ettei neula osu portissa aina samaan paikkaan. Mikäli näyttää siltä, että portin päälle tulee patti eli portin kelmusta tihkuu nestettä, portti saattaa olla vaurioitunut. Silloin on otettava yhteyttä hoitavaan yksikköön.

Infektiot ovat yleisin keskuslaskimoporttien ongelma. Näin ollen aseptiikan merkitystä ei voi ylikorostaa. Infektoriski on suurin inhibiittoripotilailla. Tämä ilmeisesti johtuu siitä, että portin ympärille tulee pieniä verenvuotoja, jotka ovat hyvä elatuspohja bakteereille. Toisaalta siedätyshoito usein edellyttää alkuun kaksikin kertaa päivässä hyytymistekijän antoa ja pistoa porttiin mikä lisää infektoriskiä. Portin ympäristön ihovaurio altistaa myös tulehdukselle. Jos iho punottaa tai on rikki, on hyvä ottaa yhteyttä hoitavaan yksikköön.

Jos katetriin tai porttiin tulee tukos, myös infektoriski lisääntyy. Kun lapsi kasvaa, katetri saattaa jäädä lyhyeksi ja sen kärki osua suonen seinämään. Silloin portti voi herkemmin tukkeutua.

Jos lapselle nousee kuume pian portin käytön jälkeen, tulee epäillä infektiota ja ottaa päivystyksellisesti yhteyttä sairaalaan. Porttia ei tarvitse aina infektion yhteydessä poistaa, mutta usein siihen joudutaan.

Peruseriaatteena on, että porttia käytetään ensimmäiset vuodet ja niin pian kun vanhemmat pystyvät pistämään käden suoniin, portti pyritään poistamaan. Kun lapsi alkaa olla siinä iässä, että hän haluaa ja pystyy itse pistämään suoniin, voidaan viimeistään portista luopua. Kun käden suonet ovat säästyneet ensimmäisinä vuosina pistämisiltä, sopivien pistokohtienkin löytyminen voi olla helpompaa. ♦



Gynekologiset vuotohäiriöt ovat perinnöllistä verenvuototautia sairastavilla naisilla erittäin yleisiä ja ne saattavat huonontavaa elämänlaatua merkittävästi. Ongelmat ovat kuitenkin usein hoidettavissa, jos vain asiaan perehdytään. Myös toimenpiteisiin ja synnytykseen liittyvät asiat saattavat askarruttaa ja niihin on vuotohäiriöpotilailla valmistauduttava huolellisesti. Vuototautia sairastavia potilaita hoitaessani minulle esitetään usein kysymyksiä, joiden vastauksista on ehkä hyötyä sinullekin.

MIKÄ ON NORMAALIA?

Kuukautiset alkavat suomalaisella tytöllä keskimäärin 12 - 13 vuoden iässä, normaali vaihteluväli on 10 - 16 vuotta. Alkamisikää määrää perimä, mutta myös ravinnolla ja liikunnalla on merkitystä. Kriittinen paino kierron käynnistymiselle on 47 kg, pituuden ja painon suhde on oltava myös riittävän suuri. Kuukautiskierron normaali pituus on 23 - 35 vuorokautta vuodon alkamispäivästä laskettuna. Normaali vuodon kesto on 2 - 8 vuorokautta, keskimäärin 5 vuorokautta, ja kokonaisvuodon määrä 20 - 80 millilitraa. Vuodon määrää tosin on vaikea arvioida millilitroina, mutta jos kuukautiset aiheuttavat anemiamia, häiritsevät työtäsi tai vapaa-ajanviettoasi tai jos joudut öisin pitämään kaksoissiteitä tai nousemaan vaihtamaan sidettä, vuotosi voivat olla normaalia runsaammat.

Kuukautisvuodon alkaminen ja loppuminen on monimutkainen sarja tapahtumia, jossa vaaditaan riittävä määrä myös hyytymistekijöitä. Estrogeeni ja keltarauhashormonipitoisuus pienetessä kohdun limakalvon verisuonet ensin supistuvat. Sen jälkeen suonet aukeavat vuotamaan ja samanaikaisesti vuotaa ulos myös verisuonituksensa menettänyt limakalvo ja kudokset. Heti vuodon alettua alkaa kohdun verisuonien supistuminen uudelleen, hyytymien muodostuminen ja kohdun limakalvon uudelleenkasvu. Kuukautisvuodon säätelyjärjestelmä on herkkä, ja pienetkin muutokset aiheuttavat normaalista poikkeavia vuotoja. Kuukautishäiriöitä on usean tyyppisiä. Häiriö voi liittyä kierron säännöllisyyteen, tiheyteen, vuodon keston tai määrään.

MIKSI PERINNÖLLISTÄ VERENVUOTOTAUTIA SAIRASTAVALLA NAISELLA ON NORMAALIA USEAMMIN VUOTOHÄIRIÖITÄ?

Vuototautia sairastavilla naisilla vuodon loppumiseen tarvittavia hyytymistekijöitä on liian vähän tai ne ovat huonosti toimivia ja tästä syystä kuukautishäiriöt ovat hyvin tavallisia. Vuotohäiriöt voivat johtua yksinomaan perussairaudesta, mutta aina kannattaa sulkea pois myös elimelliset syyt, jotka herkistävät häiriöille. Näistä tavallisimmat ovat kohdun limakalvon polyyppit ja myoomat, infektiot ja raskaus.

Von Willebrandin tauti on naisten perinnöllisistä verenvuototaudeista yleisin. Koska sekä hemofilia A (hyytymistekijä VIII:n puute) ja hemofilia B (hyytymistekijä IX:n puute) ovat sukupuoleen eli X-kromosomin periytymiseen liittyviä tauteja, niitä harvoin esiintyy naisilla. Naiset toimivat kuitenkin kantajina ja heillä saattaa esiintyä samanlaisia gynekologisia vuoto-ongelmia kuin vW-tautia sairastavillakin. Muiden hyytymistekijöiden periytyvät puutokset ovat erittäin harvinaisia. Gynekologisten vaivojen hoito noudattaa muutamia poikkeuksia lukuun ottamatta samoja periaatteita kaikilla vuototautipotilailla.

VUOTONI OVAT RUNSAAT, MITEN NIITÄ VOI HOITAA?

Pitkittynyt ja runsas kuukautisvuoto on yleisin hyytymishäiriötä sairastavien naisten oire, mutta myös välivuotoja esiintyy tavallista useammin. Jos kuukautisvuodon määrä mitataan, 65 - 73 %:lla vW-tautia sairastavista naisista esiintyy runsaita vuotoja. Vuodot ovat yleensä runsaat niiden alkamisesta asti ja aiheuttavat anemiamia.

Lääkehoidot

Runsaiden kuukautisvuotojen hoitoon voi käyttää hormoneja. Ehkäisytabletit lisäävät hyytymistekijöiden II, VII, VIII, IX, X ja vWF:n määrää ja vähentävät vuotoa lisäävän prostaglandiinin eritystä. Ehkäisytablettien teho vuodon vähentäjänä ei ole kuitenkaan yksiselitteinen. Uusimmilla ehkäisytableteilla on raportoitu myös huono hoidon teho ja osoitettu jopa vW-tekijän vähenemistä. Suosituksena voi sanoa, että nuoren vuototautia sairastavan naisen kannattaa kokeilla ensisijaisesti ehkäisytabletteja, jos hoidolle ei ole estettä ja tarvitaan ehkäisyä. Tabletteja voi ottaa myös ilman taukoja, jolloin vuotopäivien määrä jää vähäisemmäksi. Tautottomaan hoitoon voi kuitenkin liittyä tiputteluvuotoa, joka huonontaa hoitomyönteisyyttä.

Jos ehkäisytabletteja ei voida tai haluta käyttää, vaihtohtona on käyttää keltarauhashormonia jatkuvana tai 21 päivän jaksoissa suun kautta tai kohdunsisäisesti hormonikierukassa. Pitkäaikaiseen suun kautta annosteltavaan keltarauhashormoniin liittyy paljon sivuvaikutuksia ja hoito keskeytetään usein. Hormonikierukka on useissa tutkimuksissa osoitettu tehokkaaksi runsaiden kuukautisten hoidossa, vuoto vähenee (93 - 97 %:lla) ja välivuotojen mahdollisuus pienenee. Pienen vereen menevän hormonipitoisuuden takia sivuvaikutukset ovat vähäisempiä kuin suun kautta toteutetussa hoidossa. Hormonikierukkaa voi suositella myös synnyttämättömille ja nuorille potilaille.

Fibrinolyysiä estävä eli hyytymän liukenemista hidastava hoito traneksaamihapolla on myös käyttökelpoinen. Annoksen on oltava riittävän suuri. Kuukautisvuodon on osoitettu vähenevän, jos traneksaamihappoa käytetään 1 g kuuden tunnin välein. Suureen traneksaamihappoannokseen voi liittyä pahoinvointia, ripulia tai vatsakipuja, mistä syystä hoidossa on hyvä pitäytyä annokseen 25mg/kg 3 - 4 kertaa päivässä runsaan vuodon aikana (2 - 5 vrk). Yksilöllinen vaste selviää parin kokeilukerran avulla.

Lievässä ja joskus keskivaikeassa (2A) vW-taudissa voidaan käyttää desmopressiiniä, joka lisää vWF:n ja F VIII:n määrää verenkierrossa. Lääkkeen voi annostella ihonalaisesti tai nenäsumutteena. Molemmista hoitomuodoista on hyviä hoitotuloksia. Desmopressiinin annoksesta ei ole yhtenäistä suositusta, mutta näyttää siltä, että nenäsumutetta kannattaa annostella alle 50 kg painavilla yksi 150 µg:n nenäsuihke päivässä ja yli 50 kg painavilla 2 suihketta päivässä. Hoidon pituudeksi on suositeltu kahta päivää. Hoidossa esiintyy yleisenä sivuvaikutuksena kasvojen punoitusta, harvemmin pahoinvointia, väsymystä, päänsärkyä ja turvotusta. Lääkettä ei tulisi käyttää, jos vW-taudin alatyyppejä ei tunneta, sillä lääkkeen käyttöä pidetään vasta-aiheisena tyyppin 2B muodossa trombosytopenian lisääntymisvaaran takia. Vaikeassa vW-taudissa (tyyppi 3) hoito ei tehoa. Kouristustaipumuksen omaavien, iäkkäiden ja sydän- ja verisuonitautia sairastavien potilaiden hoitoon desmopressiiniä ei suositella.

Useimmat tulehduskipulääkkeet vähentävät verihiihtaleiden toimintaa, ja siksi niiden käyttöä tulee välttää hyytymishäiriöpotilailla. Asetyylisalisyylihappoa sisältäviä lääkkeitä ei saa käyttää. Poikkeuksena ovat ns. koksibiryhmään kuuluvat tulehduskipulääkkeet, joita voidaan käyttää varovaisuutta noudattaen myös perinnöllisiä vuototauteja sairastavilla.

Akuuttia runsasta vuotoa voidaan hoitaa joko keltarauhashormonilla desmopressiiniin liitettynä, tai matala-annoksisilla ehkäisytableteilla (1 tabletti kolmasti päivässä 7 päivää).

Kirurgiset hoidot

Tutkimustoimenpiteenä tehtävää kohtuontelon kaavintaa on vältettävä. Kaavinnalla poistetaan jo muodostuneet verihiihtale- ja fibriinikertymät kohdun limakalvolta, jolloin verenvuoto-ongelma vain pahenee. Poikkeavaa verenvuotoa kaavinnan jälkeen esiintyy viidesosalla von Willebrandin tautia sairastavista naisista. Tehokkaaseen vuodonehkäisyyn tulee kiinnittää huomioita, jos kaavinta joudutaan tekemään hoidollisista syistä.

Jos lääkkeellisen hoidon vaste runsaaseen vuotoon ei ole riittävä, voidaan kohdun limakalvo poistaa kirurgisesti tai lämmön avulla. Lämpöpallohoitoon liittyy kirurgisia hoitoja pienempi vuotoriski, mutta silti vuotoprofylaksiasta tulee huolehtia.

Jos muut hoidot eivät auta tai niitä ei voi käyttää, voi kohdunpoisto olla paras vaihtoehto. Kohdunpoistoihin liittyy merkittävästi kohonnut vuotoriski, vuotokomplikaatiota kuvataan jopa puolella potilaista. Siksi vuototautipotilaiden leikkaukset tulisi suunnitella tarkasti. Niiden potilaiden leikkauksiin, joilla desmopressiinin hoitoteho on huono (ainakin

keskivaikea tai vaikea vW-tauti), tulee varata hyytymistekijävalmistetta ja leikkaukset on paras ajoittaa alkuviikkoon, koska siten hyytymistekijätasojen laboratorioseuranta on mahdollista.

MIKSI VUOTONI OVAT KIVULIAAT? MIKSI KESKIKIERROSSA ESIINTYY KIPUA?

Toinen yleinen vaiva vuototautipotilailla onkin kivuliaat kuukautiset tai keskikierron kivut. Tutkimuksellista tietoa kivun syystä ei ole, mutta todennäköisesti syynä on vatsaonteloon päässeän veren aiheuttama vatsakalvon ärsytys. Verta voi kulkeutua runsaan vuodon aikana tavallista enemmän munatorvien kautta tai sitä voi vuotaa endometriosipesäkkeistä. Endometrioosi on vaiva, jossa kohdun limakalvoa on sirottautunut kohdun ulkopuolelle. Kuukautisvuodon aikana tämä kudus vuotaa verta vatsaonteloon ja jos naisella on vuotohäiriö, vuoto voi olla poikkeavan runsasta ja vaivoja aiheuttavaa. Keskikierron kivut johtuvat todennäköisesti munasolun irtoamisen jälkeisestä verenvuodosta ja prostaglandiinin tuotannosta. Kun munasolu irtoaa, munarakkulaasta vuotaa pieni määrä verta. Vuototautia sairastavalla naisella vuoto voi olla poikkeavan runsasta ja aiheuttaa vatsakalvon ärsytystä.

Hoitona kuukautiskipuihin ja keskikierron kipuihin käytetään ehkäisy pillereitä, joilla estetään munasolun irtoaminen ja prostaglandiinin tuotantoa. Myös traneksaamihappoa tai COX-2 -tulehduskipulääkkeitä voi käyttää. Jos potilaalla on endometrioosia, voidaan samoin kuin muillakin potilailla tehdä mieluiten vatsaontelon tähytyksessä endometrioosikudoksen poisto.

ONKO VERENVUOTOTAUTIA SAIRASTAVALLA NAISELLA ENEMMÄN KUIN MUILLA RASKAUTEEN LIITTYVIÄ ONGELMIA?

Raskauden aikana tapahtuu fysiologinen F VIII- ja vWF -tasojen nousu. Näin tapahtuu myös 1-tyyppin vW-potilailla. Useilla 2-tyyppin tai 3-tyyppin potilailla raskaus ei aiheuta mitään muutoksia pitoisuuksissa. Tyyppi 2B potilailla saattaa trombosytopenia pahentua. Hyytymistekijät lisääntyvät vähitellen, merkittävän nousun tapahtuessa vasta raskauden toisesta kolmanneksesta lähtien. Siksi verenvuotoa sairastavilla naisilla on enemmän alkuraskauteen liittyviä vuoto-ongelmia, mutta ennen synnytystä esiintyviä verenvuotoja ei ole havaittu olevan enempää kuin väestöllä yleensä. Englantilaisen kirjallisuuskatsauksen mukaan vW-tautia sairastavista naisista 33 %:lla oli ensimmäisen raskauskolmanneksen aikaista verenvuotoa (vrt. 16 % normaaliväestössä). Kyseessä saattaa olla osittain kliininen harha aktiivisemmän hoitoon hakeutumisen takia, sillä keskenmenoja naisilla ei tilastollisesti ollut enempää (21 % vrt. 16 %).

Synnytyksissä vW-taudin 1-tyyppiin liittyy vain harvoin vakavia verenvuotoja, mutta useat tutkimukset ovat osoittaneet kohonneen vuotoriskin. Heti synnytyksen jälkeen tulevan runsaan vuodon (>500ml) esiintymisriski on normaalisyntytyksessä 3 - 5 %, mutta vuototautia sairastavan naisen synnytyksessä 16 - 28 %. Nopea estrogeenitason lasku

synnytyksen jälkeen, josta seuraa F VIII:n, ja vWF:n vähentyminen, lisää synnytyksen jälkeisen vuodon riskiä viiden viikon ajan.

VW-tauti sairastavat 1-tyyppin potilaat tulisi testata kuukausi ennen laskettua aikaa. Jos F VIII- ja vW-tekijäaktiivisuus ovat selvästi yli 50 %-yksikköä, synnytykseen liittyvä ennakoiva hoito on todennäköisesti tarpeeton ja epiduraalipuudutus on mahdollinen ilman korvaushoitoa. 1-tyyppin ennakoivaa hoitoa tarvitseville potilaille ja 2- ja 3-tyyppin potilaille tulisi antaa vW-tekijää sisältävää valmistetta synnytyksen alusta ja jatkaa sitä 7 päivää keisarinleikkauksen jälkeen tai 4-5 päivää alatiesynnytyksen jälkeen. Desmopressiiniä on suositeltu käytettäväksi vasta napanuoran sulkemisen jälkeen tyyppi 1 ja 2A potilaille. Lääkettä voi käyttää imetyksen aikana. Vuototautia sairastavan potilaan synnytys hoidetaan ensisijaisesti alateitse. Synnytyskanavan ja välilihan vaurioitumisen estoon pitää kiinnittää huomiota ja lihaksensisäisiä pistoksia tulisi välttää.

LOPUKSI

Oikea gynekologisen vuotohäiriön diagnoosi ja sen asianmukainen hoito voivat parantaa vuototautia sairastavan naisen elämänlaatua oleellisesti. Jos sinulla on kuukautisiisi liittyviä vaivoja tai vuotosairauteesi liittyvät gynekologiset asiat askarruttavat mieltäsi, hakeudu keskustelemaan niistä lääkärisi kanssa ja mieti hoitovaihtoehtoja. ♦

Thostonneen hoidon ansiosta kuolleisuus hemofiliaan on viime vuosikymmeninä vähentynyt niin, että hemofiliapotilaiden keskimääräinen odotettavissa oleva elinaika on maassamme samaa luokkaa kuin miesten yleensä. Iän myötä hemofiliapotilaatkin voivat sairastua sellaisiin sairauksiin, joita esiintyy enemmän myöhemmällä iällä. On hyvä tietää, että hemofilia ei tee mahdolliseksi minkään sairauden hoitoa.

Hemofilia ei ilmeisesti ehkäise merkittävästi valtimoiden kovettumista, ateroskleroosia eikä sepelvaltimotautia. Näiden toteaminen voi vaatia verisuonten varjoainekuvauksia, angiografioita, joiden yhteydessä valtimopunktioiden takia on varauduttava antamaan hyytymistekijävalmistetta. Sydäninfarkteja hemofiliapotilailla on vähemmän kuin muulla väestöllä, mutta niitäkin esiintyy. Hyytymistekijävalmisteen suojassa hemofiliapotilaille on onnistuneesti tehty sepelvaltimoahtaumien pallolaajennuksia ja ohitusleikkauksia ja myös sydämen läppäleikkauksia, mitkä sinänsä voivat olla ongelmallisia ja tarkkaan harkittavia toimenpiteitä. Tilanteesta riippuen on lyhytkestoisesti annettu liiallista hyytymistä estävää lääkettä samanaikaisesti. Joskus sydäninfarkteja on esiintynyt myös hyytymistekijävalmisteiden käytön yhteydessä. Sydän- ja verisuonisairauksien yhteydessä hemofilia asettaa rajoituksensa pitkäaikaiseen tukoksia estävään, antitromboottiseen ja hyytymistä estävään lääkitykseen. Korkea verenpaine lisää vuototaipumusta, joten verenpainetaudin hoito on tärkeää.

Laskimotukoksia ja keuhkoveritulppia hemofilikoilla on harvoin, mutta täysin hemofilia ei niiltäkään suojaa. Iän myötä niitä voi tulla herkemmin erityisesti, jos on samanaikaisesti muita niille altistavia tekijöitä, kuten leikkaus, immobilisaatio, keskuslaskimokatetri, pahanlaatuinen sairaus, tai autoimmuunisairaus ja näihin liittyvä tukosalttius, tai mahdollisesti jonkin laskimotukoksille altistava hyytymisen häiriö. Kun leikkauspotilaan hyytymistekijätaso on hyytymistekijävalmisteella nostettu normaaliksi, on tietyissä tilanteissa välittömässä leikkauksen jälkeisessä vaiheessa aiheellista harkita samanaikaisen pieniannoksisen antikoagulantin käyttöä ennaltaehkäisevästi. Hemofiliapotilaan laskimotukosten hoito on tarkkuutta vaativaa tasapainoilua tukos- ja vuototaipumuksen välillä käyttäen tilanteesta riippuen hyytymistekijävalmistetta ja hyytymistä estävää lääkettä, antikoagulanttia. Antikoagulanttihoitona suositellaan yleensä hepariinia tai pienimolekyylisiä hepariinia. Nämä ovat mahdollisessa vuototilanteessa paremmin hallittavissa kuin suun kautta otettava varfariini. Antikoagulanttihoito kestää ratkaistaan yksilöllisesti. Tukoksen paikallinen liuotus, trombolyyysi tulee harvoin kyseeseen niin laskimo- kuin valtimopuolella. Se vaatii erityistä tarkkuutta vuoto-ongelmien välttämiseksi.

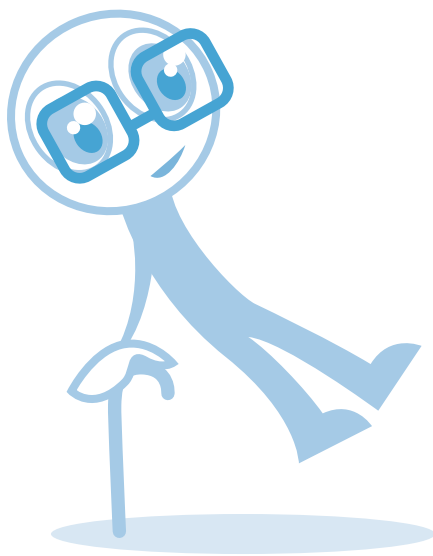
Hemofiliapotilas voi sairastua insuliinihoitoa vaativaan sokeritautiin. Insuliini annetaan ihonalaisina pistoksina niin pienikokoisella neulalla, että vuotovaara on pieni. Sokeritaudista tai muusta syystä hemofiliapotilaille voi kehittyä munuaisongelmia, jotka pitkälle edetessään saattavat vaatia dialyysihoidoa. Verenvuototauti täytyy dialyysihoidoa valmisteltaessa ja sitä toteutettaessa huomioida. Ruoansulatuskanavan sairaudet voivat vaatia tähytystutkimuksia ja leikkauksia lääkityksen lisäksi. Pitkälle edenneisiin eri syistä johtuviin maksasairauksiin voi liittyä myös muiden hyytymistekijöiden vajetta, mikä täytyy ottaa huomioon. Pernisiöösissä anemiassa suun kautta annettava B12-vitamiini ei imeydy riittävästi, ja sitä joudutaan antamaan lihaspistoksina hyytymistekijävalmistesuojassa.

Kaihi on ikääntyvien ihmisten ongelma, jonka takia hemofiliapotilaskin saattaa joutua silmäleikkaukseen. Kaihileikkaukset eivät yleensä aiheuta suurta vuoto-ongelmaa, mutta verenvuototautipotilaan kohdalla vuodon mahdollisuus on erityisesti huomioitava ja sen ehkäisemiseen on taudin vaikeusasteen mukaisesti varauduttava.

Syöpäsairauksien esiintyminen lisääntyy iän myötä ja hemofiilikoilla voi esiintyä erilaisia syöpäsairauksia kuten muullakin väestöllä. Miehillä yleisin syöpä on eturauhassyöpä. Seuraavaksi yleisimpiä ovat keuhkosityöpä, virtsarakko- ja suolistosyövät.

Naisilla yleisin syöpä on rintasyöpä ja seuraavaksi yleisimpiä ovat paksusuolisyöpä, gynekologiset syövät ja keuhkosityöpä. Krooninen maksatulehdus ja kirroosi voivat lisätä hemofiilikonkin alttiutta maksasyöpään. HIV-infektion ja sen seurauksena, AIDS:n (hankinnainen immuunipuutosoireyhtymä) saaneilla potilailla on tavallista enemmän lymfoomia eli imusolmuke-syöpiä, erityisesti non-Hodgkin -lymfoomia. Suomessa HIV-tartuntojen määrä onneksi jäi vähäiseksi verrattuna moniin muihin länsimaihin, joissa ne ovat lisänneet kuolleisuutta.

Syöpäkasvainten toteaminen ja levinneisyyden selvittäminen voivat vaatia erilaisia kuvantamis- ja tähytystutkimuksia, koepalojen ja punktionäytteiden ottoa tai leikkauksiakin. Hemofiliapotilaalla näihin kaikkiin on varauduttava taudista ja sen vaikeusasteesta riippuen antamalla hyytymistekijävalmistetta tai joissakin tapauksissa desmopressiiniä, jota erityisesti iäkkäille henkilöille kuitenkin on syytä käyttää varoen. Syöpäkasvainten hoitoon syövän laadusta riippuen voivat kuulua leikkaus, sädehoito, erilaiset solunsalpaajahoidot ja tietyissä taudeissa hormoni- ja vasta-ainehoidot. Eturauhanen voidaan poistaa hyytymistekijävalmistesuojassa. Eturauhassyöpään voi liittyä liiallisesta fibrinolyysistä johtuva useimmiten paikallinen vuototaipumus, joka leikkauksen jälkeisessäkin vaiheessa voi



aiheuttaa ongelmaa. Voimakkaampia solunsalpaajahoitoja seuraa yleensä tilapäinen verisolujen muodostumisen estyminen ja siitä johtuva matalasoluvaihe, jolloin infektioiden vaara on lisääntynyt ja erityisesti trombosytopenian eli verihiutaleiden niukkuuden takia vuotovaara on lisääntynyt. Sellainen, kuten muistakin syistä johtuva trombosytopenia, voi vaatia myös trombosyyttitiivisteiden käyttöä.

Joskus lievä, vähäoireinen perinnöllinen hemofilia todetaan vasta iäkkäällä, aiemmin hyväkuntoisella henkilöllä, kun selvitetään toimenpiteeseen liittyvää vuotokomplikaatiota. Useammin varttuneessa iässä todettava hemofilia kuitenkin on hankinnainen ja johtuu hyytymistekijää vastaan kohdistuvasta vasta-aineesta (inhibiittori). Taustalla voi olla autoimmuunisairaus tai pahanlaatuinen sairaus, kuten myelooma tai lymfooma tai muu syy. Osa näistä tapauksista on suhteellisen lieviä, lääkehoidolla rauhoittuvia, osa varsin vaikeahoitoisia.

Ikääntyvien verenvuototauteja sairastavien potilaiden hoito, joilla on muita samanaikaisia sairauksia, vaatii tiivistä yhteistyötä hoitavien lääkäreitten, hyytymisasiantuntijoiden ja hyytymislaboratorion kanssa, jotta verenvuototautien vaatimat erityistarpeet tulevat riittävästi huomioiduiksi. Huomiota on kiinnitettävä myös siihen, ettei ole kehittynyt hoitoa vaikeuttavia hyytymistekijävasta-aineita. Tämä on erityisen tärkeää toimenpiteiden suunnittelun yhteydessä, jotta toteuttaminen ja välitön sen jälkeinen aika voidaan viedä turvallisesti läpi. ♦

Työskentelin hemofiliahoitajana HUS Meilahden sairaalan Hyytymishäiriöyksikössä lähes kolme vuotta vuosina 2002 - 2005, jolloin tutustuin perinnöllisiä vuotosairauksia sairastavien aikuisten erityispiirteisiin.

Alusta asti työssäni tuli esiin potilaiden asiantuntijuus omasta sairaudestaan, jonka kanssa aikuispotilaat ovat oppineet elämään vuosikymmeniä. Lisäksi näin, että perinnöllisistä vuotosairauksista ”kärsivien” kirjo on hyvin erilainen, kun toinen pystyy elämään normaalia elämää, mutta toinen puolestaan joutuu ottamaan sairauden huomioon päivittäin arkisissa askareissa.

Hemofiliahoitaja on paikalla hemofiliapoliklinikkapäivinä ja tapaa potilaan sekä ennen että jälkeen lääkärin vastaanoton. Ennen vastaanottoa on hyvä vaihtaa muutamia sanoja potilaan kanssa, jotta erityisongelmat ilmenisivät hyvissä ajoin ja hoitaja voisi varautua asiaan lääkärin vastaanoton jälkeen. Lääkärin vastaanoton jälkeen hoitajalla on mahdollisuus kuulla arkisesta elämästä ja sen sujumisesta. Tarvittaessa hoitaja yrittää auttaa arjen sujumisessa mm. järjestämällä tapaamisen sosiaalahoitajan kanssa tai antamalla tarvittavia hoitovälineitä. Hemofiliahoitaja varaa potilaalle uudet poliklinikka-ajat sekä mahdolliset lisätutkimukset. Hoitajan vastuulla on myös potilaan informoiminen valmistautumisesta erilaisiin tutkimuksiin mm. laboratoriokokeisiin, verenpaineen vuorokausirekisteröintiin, luustontiheysmittaukseen, ultraäänitutkimuksiin tai magneettikuvauksiin jne.

Hemofiliahoitajan vastuulla on myös potilaiden ja tarvittaessa heidän lähiomaisten hyytymestekijälääkkeiden pisto-opetus. Opetuksessa käydään läpi lääkkeen liuottaminen, hyvä aseptiikka sekä itse lääkkeen annosteleminen laskimoon. Moni aikuinen osaa annostella lääkkeensä laskimoon oikeaoppisesti. Harvemmin pistävät haluavat kerrata pistotekniikkaa ja olen opettanut kotihoitoon myös iäkkäämpiä potilaita, joiden vuotoalttius on lisääntynyt tai potilaita, jotka ovat halunneet ottaa enemmän vastuuta omasta hoidostaan. Hemofiliahoitaja opettaa potilaille lääkityksen muuttuessa myös uuden valmisteen liuottamisen.

Hemofiliahoitajan rooli korostuu, kun yksikön potilas joutuu leikkaukseen tai toimenpiteeseen. Perinnöllisten vuotosairauksien harvinaisuus sekä yksilölliset hyytymestekijäannokset aiheuttavat hankaluuksia eri hoitoyksiköissä. Tällöin pitää hyvin informoida tulevaa hoitoyksikköä potilaan vuotosairaudesta ja tarvittavista lääkkeistä (liuotus, antonopeus, varattavasta lääkemäärä). Lisäksi laaditaan selkeät hyytymestekijän korvaushoitoon ja muuhun lääkitykseen liittyvät lääkärin tekemät hoito-ohjeet sekä ohjeistus tarvittavasta laboratorioseurannasta toimenpiteen aikana ja sen jälkeen.

Hyytymishäiriöyksikössä on kiinnitetty hyvin paljon huomiota vuotosairaudesta kärsivälle potilaalle päivystyspoliklinikalla annettavaan hoitoon. Yhä vaan se aika, minkä potilas joutuu odottamaan hyytymistekijöitä, on pitkä. Hoidon nopeuttamiseksi Meilahden sairaalan päivystyspoliklinikalle on laadittu kansio, johon on koottu useimmin vuotavien potilaiden hoito-ohjeet. Tulevaisuudessa yksilölliset hoito-ohjeet ovat paremmin saatavilla sähköisen sairaskertomuksen myötä. Hemofiliahoitaja yrittää vastaanotoilla kysellä potilaiden kokemuksia päivystysaikaisesta hoidosta ja antaa tarvittaessa palautetta päivystyksestä vastaavalle hoitajalle, jotta mahdollisiin epäkohtiin pystyttäisiin puuttamaan. Muutamia kiireellisiä vuototilanteita on pystytty hoitamaan jopa poliklinikamme tiloissa arkisin virka-aikana.

Työskenneltyäni hemofiliahoitajana minulle muodostui käsitys siitä, että monelle potilaalle on hyvin tärkeää se, että tarvittaessa on mahdollisuus ottaa yhteyttä. Turvallisuutta lisää, kun voi asioida tutun henkilön kanssa. Hyytymishäiriöyksikössä sairaanhoitaja vastaa puhelimeen arkipäivisin virka-aikana. Monelle potilaalle sairaanhoitajan neuvot tai yhdessä mietitty tilanne on riittävästi auttanut asian ratkaisuun, mutta hankalammissa tapauksissa on jätetty hoitavalle lääkärille soittopyyntö tai kiirehditty tulevaa vastaanottoaikaan. Päivystysaikana potilaan pitää kiireellisissä asioissa hakeutua päivystyspoliklinikalle.

Hemofiliahoitajan työssä olen päässyt muutaman kerran vuodessa kansainvälisiin hemofiliahoitajakokouksiin. Tapaamiset ovat olleet hyvin mielenkiintoisia ja opettavaisia. On ollut hienoa tavata omia kollegoita maailmalta ja nähdä miten asiat muualla hoidetaan.

Hemofiliahoitajan työ on hyvin antoisaa. Työssä tutustuu hyvin mukaviin potilaisiin ja oppii tuntemaan heidän sairautensa erityispiirteet, joita ei muussa sairaanhoitajan työssä välttämättä kohtaa. Olen kiitollinen saamistani kokemuksista. ♦

Seuuraavassa esitellään yleisluontoisesti eräitä sosiaalietuuksia, jotka usein koskevat myös hemofiliapotilaita ja muita vaikeita verenvuototauteja sairastavia. Esitys ei pyri olemaan tyhjentävä kuvaus maamme sosiaaliturvajärjestelmästä, vaan siinä keskitytään lähinnä vammaisia ja pitkäaikaissaita koskeviin etuuksiin. Tässä käsitellään siis etuuksia, joita on mahdollista saada nimenomaan hemofilian ja/tai sen aiheuttaman pysyvän invaliditeetin perusteella.

Aiheiden käsittely jää tilanpuutteen vuoksi melko yleisluontoiseksi. Lähdeluettelon avulla on kuitenkin mahdollista hankkia lisätietoja. Niitä antavat mm. Kansaneläkelaitoksen (Kela) toimistot, kuntien sosiaalitoimistot sekä sairaaloiden sosiaalihoitajat.

SAIRAUSVAKUUTUS

Sairausvakuutus on jokaiselle Suomessa asuvalle kuuluvaa sosiaaliturvaa, jolla tasoitetaan sairauden ja raskauden aiheuttamia kustannuksia. Sairausvakuutus korvaa osan sairaanhoiton kustannuksista (lääkäripalkkiot, hammaslääkäripalkkiot, lääkärin tai hammaslääkärin määräämät lääkkeet, tutkimukset, hoidot ja matkakustannukset). Matkoissa on vuotuinen 157,25 euron omavastuu, jonka jälkeen matkat korvataan vakuutetulle kokonaan. Työkyvyttömyyden aiheuttamaa työtulon menetystä korvaa sairauspäiväraha.

Erityiskorvattavat lääkkeet

Sairausvakuutus korvaa eräiden vaikeiden ja pitkäaikaisten sairauksien hoidossa tarvittavat lääkkeet kahden erityiskorvausluokan mukaan. Alempi erityiskorvaus on 72 % lääkkeen kustannuksesta ilman kiinteää omavastuuosuutta ja ylempi erityiskorvaus on 100 % kolmen euron omavastuun ylittävältä osalta lääkevalmistetta kohti. Kotihoidossa olevien hemofiliapotilaiden käyttämät hyytymistekijäkonsentraatit ja traneksaamihappovalmisteet (Caprilon®, Cyklokapron®) kuuluvat ylempään erityiskorvausluokkaan. Hemofiliaa sairastavien on erityiskorvausoikeuden saamiseksi toimitettava Kansaneläkelaitoksen toimistoon lääkärinlausunto B, josta ilmenee, että asianomainen sairastaa hemofiliaa ja on sen vuoksi lääkehoidon tarpeessa. Myönnetystä erityiskorvausoikeudesta tehdään merkintä Kela-korttiin. Erityiskorvaus maksetaan lääkekustannuksista, jotka ovat syntyneet sen jälkeen, kun vaikean ja pitkäaikaisen sairauden osoittava hakemus (lääkärinlausunto B) on toimitettu Kelalle.

Hammashoidon korvaaminen

Hammashoidon korvaamisen laajennettua koskemaan koko väestöä 1.12.2002 alkaen ei hemofiliapotilaiden hammashoidon korvaaminen ole eronnut mitenkään muun väestön hammashoidon korvaamisesta.

Erityishoitoraha

Erityishoitorahaa voi saada lapsen vanhempi osallistumalla lapsensa hoitoon tai kuntoutukseen

- sairaalassa
- sairaalan tai erityishuoltopiirin poliklinikalla
- kuntoutus- tai sopeutumisvalmennuskursseilla tai
- sairaalahoittoon tai sairaalan poliklinikkahoitoon liittyvissä kotihoidoissa.

Erityishoitorahaa voi saada myös avio- tai avopuolison lapset sekä otto- tai kasvattilapsen sairauden hoitoon tai kuntoutukseen osallistumisen vuoksi.

Erityishoitorahan edellytyksenä on, että hoitava henkilö on hoitoon osallistumisen vuoksi estynyt tekemästä työtään eikä saa poissaolon ajalta palkkaa. Perheenäidit ja opiskelijat sekä itsenäistä työtä tekevät voivat myös saada erityishoitorahaa. Jos hakijalla ei ole riittävästi työtuloja päivärahan laskemisen perusteeksi, erityishoitoraha maksetaan 15,20 euron suuruisena.

Erityishoitorahaa maksetaan yleensä enintään 60 arkipäivältä lasta kohden saman sairauden perusteella. Enimmäisaika lasketaan erikseen sairaalahoidon ja kotihoidon ajalta. Jos hoitava lääkäri arvioi olevan erityistarvetta, aikaa voidaan jatkaa. Kotihoidon ajalta erityishoitorahaa ei kuitenkaan yleensä makseta yli 90 arkipäivältä.

- Erityishoitorahaa ei makseta, jos vakuutettu saa samanaikaisesti erityisäitiys-, äitiys, isyys- tai vanhempainrahaa tai sairauspäivärahaa taikka korvausta muun lain perusteella (ylite voidaan maksaa).
- Erityishoitorahan saajalla ei ole oikeutta työttömyyspäivärahaan tai työmarkkinatukeen.

Sairaala- tai poliklinikkahoidossa olevan alle 7-vuotiaan lapsen vanhemmalla on oikeus erityishoitorahaan niissä sairaustapauksissa, joissa lasta hoitava lääkäri pitää vanhemman osallistumista hoitoon tai kuntoutukseen tarpeellisenä.

Sairaalahoidossa, poliklinikkahoidossa tai kotihoidossa olevan 7 - 15-vuotiaan lapsen vanhemmalla on oikeus erityishoitorahaan, jos lapsen sairaus on vaikea. Hoitava lääkäri antaa lausunnon sairauden vaikeudesta.

Erityishoitorahaan oikeuttavia vaikeita sairauksia tai vammoja ovat

- leukemia ja muut pahanlaatuiset kasvaimet
- vaikeat sydänviiat, vaikeat tapaturmat ja palovammat
- vaikeasti tasapainotettava sokeritauti ja sokeritautiin hoidon aloitusvaihe
- vaikeat mielenterveyden häiriöt
- vaikea kehitysvammaisuus
- vaikea keuhkoastma ja
- vaikea nivelreuma.
- myös muut edellä mainittuihin sairauksiin vaikeusasteeltaan verrattavat sairaudet, vammat ja sairauden tilat saattavat olla erityishoitorahan saamisen perustana.

Erityishoitorahaa maksetaan myös vanhemmalle, joka osallistuu lapsensa sairauden tai vamman vuoksi järjestetyille sopeutumisvalmennus- tai kuntoutuskurssille tai muuhun vastaavaan kuntoutukseen. Tällöin edellytetään, että kurssin tai muun kuntoutuksen järjestäminen perustuu johonkin lakiin.

- Kun kuntoutuksen ajalta maksetaan kuntoutusrahaa, ei samalta ajalta makseta erityishoitorahaa. Sitä voidaan kuitenkin maksaa kuntoutusrahan omavastuujalta.
- Erityishoitorahahakemukseen liitetään lääkärin D-todistus hoitoon osallistumisen tarpeellisuudesta tai kuntoutus- taikka sopeutumisvalmennuskurssin järjestäjältä saatu todistus. Erityishoitorahaa tulee hakea 4 kk:n kuluessa siitä, kun sitä haluaa saada.

Muutoksenhaku

Sairausvakuutusta koskevaan päätökseen tyytymätön voi hakea siihen muutosta valittamalla sosiaalivakuutuslautakuntaan. Valitus tehdään kirjallisesti 30 päivän kuluessa siitä kun valittaja on saanut tiedon päätöksestä. Sosiaalivakuutuslautakunnan päätökseen voi hakea muutosta tarkastuslautakunnasta.

TYÖKYVYTTÖMYYSELÄKE

Myöntämisperusteet

Kansaneläkelain mukaiseen työkyvyttömyyseläkkeeseen on oikeus 16-64-vuotiaalla henkilöllä, joka on sairauden, vian tai vamman takia kykenemätön tekemään tavallista työtään tai muuta siihen verrattavaa työtä, mikä on pidettävä ikä, ammattitaito ja muut seikat huomioon ottaen hänelle sopivana ja kohtuullisen toimeentulon turvaavana. Alle 20-vuotiaalle ei kuitenkaan myönnetä työkyvyttömyyseläkettä, ennen kuin hänen mahdollisuutensa kuntoutukseen on selvitetty.

Työkyvyttömyyseläkkeen saaminen edellyttää siis sairautta, jonka vuoksi henkilö ei voi ansaita omaa toimeentuloaan. Myös ikä, ammatti, koulutus, asuinpaikkakunta sekä mahdollisuudet saada ammattitaitoa vastaavaa työtä otetaan työkykyä arvioitaessa

lääketieteellisten seikkojen ohella huomioon. Invaliditeettiprosentti sinänsä ei ratkaise oikeutta eläkkeeseen. 60 vuotta täyttäneelle työkyvyttömyyseläkkeessä painotetaan työkyvyttömyyden ammatillista luonnetta. Eläkkeen saa aina sokea, liikuntakyvytön ja muu henkilö, joka on niin avuttomassa tilassa, ettei tule toimeen ilman toisen henkilön apua.

Hakeminen

Kansaneläkelain mukaista työkyvyttömyyseläkettä ja sairausvakuutuslain mukaista päivärahaa ei makseta samalta ajalta. Tämän vuoksi työkyvyttömyyseläkkeen hakijan on ensin haettava sairausvakuutuspäivärahaa Kelan toimistosta tai työpaikkakassastaan.

Jos hakijalla on oikeus saada sairausvakuutuksen päivärahaa, saa hän sitä ensin samasta sairaudesta, enintään sen kalenterikuukauden loppuun jota seuraavan kuukauden aikana päivärahan suorituspäivien luku nousisi 300:aan. Hyvissä ajoin eli noin 4 kuukautta ennen tämän päivärahaoikeuden päättymistä hänen on syytä jättää Kelan toimistoon hakemus työkyvyttömyyseläkkeestä, jos työkyvyttömyys jatkuu yli päivärahaikauden.

Jos hakijalla ei ole oikeutta sairausvakuutuslain mukaiseen päivärahaan, oikeus työkyvyttömyyseläkkeeseen voi kuitenkin alkaa vasta, kun päivärahan enimmäissuoritusajakaava vastaava aika on kulunut. Alle 16-vuotiaana työkyvyttömäksi tulleita eläkkeenhakijoita tämä rajoitus ei koske.

Työkyvyttömyyseläke voidaan myöntää määräaikaisena kuntoutustukena tai toistaiseksi. Jos eläkkeensaaja tulee työkykyiseksi, työkyvyttömyyseläke voidaan lakkauttaa. Työkykyisyys todetaan yleensä joko terveydentilan paranemisena tai työtulojen perusteella.

Työkyvyttömyyden osoittamiseksi Kelan toimistoon on toimitettava lääkärinlausunto B. Lausunto ei saa olla yhtä vuotta vanhempi. Jos työkyvyttömyyden arvioidaan olevan määräaikaista, edellytetään, että hakijalle on laadittu hoito- tai kuntoutussuunnitelma. Suunnitelman laatii yleensä hoitava lääkäri ja se sisältyy pääsääntöisesti B-lääkärinlausuntoon. Jossain tapauksessa Kela voi lähettää hakijan erikoislääkärin luo tai sairaalaan tutkittavaksi, jolloin Kela vastaa näin syntyneistä lisäkustannuksista.

Päivärahaa sekä työkyvyttömyyseläkettä varten tarvittavia lääkärinlausuntoja ei tarvitse hankkia erikseen eri laitoksille. Päivärahan ja eläkkeen käsittelyssä tarvittavista lausunnoista laitokset lähettävät toisilleen jäljennökset. Työkyvyttömyyseläkettä haetaan Kelan ja työeläkelaitosten yhteisellä hakemuslomakkeella työkyvyttömyyseläkehakemus T.

Muutoksenhaku

Työkyvyttömyyseläkettä koskevaan päätökseen tyytymätön voi hakea muutosta valittamalla tarkastuslautakuntaan kirjallisesti 30 päivän kuluessa siitä, kun päätös on saatu. Päätös katsotaan saaduksi seitsemän päivän kuluessa postituspäivästä. Tarkastuslautakunnan päätöksestä voi valittaa edelleen vakuutusoikeuteen.

ELÄKKEENSAAJIEN HOITOTUKI

Eläkkeensaajien hoitotukea maksetaan kansaneläkelain tai työeläkelakien mukaisen täyden työkyvyttömyyseläkkeen saajalle tai 65-vuotta täyttäneelle vanhuuseläkkeen saajalle (myös alle 65-vuotiaille, jos työeläkelakien mukainen vanhuuseläke alkaa heti työkyvyttömyyseläkkeen jatkoksi), jonka toimintakyky on sairauden tai vamman johdosta ainakin vuoden ajan alentunut. Lisäksi edellytetään, että eläkkeensaaja on toisen henkilön avun, ohjauksen tai valvonnan tarpeessa tai hänelle aiheutuu sairaudesta tai vammasta erityiskustannuksia. Avuntarpeen ja erityiskustannusten suuruudesta riippuen hoitotuki on porrastettu kolmeen erisuuruiseen ryhmään eivätkä tulot vaikuta tuen määrään.

Hoitotukea haetaan Kelan toimistosta. Sen maksaminen keskeytetään, jos eläkkeensaaja joutuu jatkuvaan laitoshoittoon yli kolmen kuukauden ajaksi.

Hoitotukea koskevasta päätöksestä on mahdollisuus valittaa (kuten kansaneläkkeestä) tarkastuslautakuntaan ja edelleen vakuutusoikeuteen.

LAPSEN HOITOTUKI

Lapsen hoitotukea suoritetaan pääsääntöisesti kotihoidossa olevalle alle 16-vuotiaalle vammaiselle lapselle, joka sairauden, vian tai vamman johdosta on vähintään kuusi kuukauden ajan siinä määrin erityisen hoidon ja kuntoutuksen tarpeessa, että siitä aiheutuu taloudellista tai muuta erityisrasitusta. Hoitotuki on porrastettu kolmeen erisuuruiseen ryhmään rasituksen määrästä riippuen.

Hoitotuki ei ole riippuvainen vanhempien tuloista tai varallisuudesta. Jos lapsi joutuu jatkuvaan laitoshoittoon, keskeytetään hoitotuen maksaminen laitoshoittoon joutumista seuraavan neljännen kuukauden alusta.

Hoitotukea haettaessa on hakemukseen liitettävä mukaan lääkärinlausunto C lapsen sairaudesta. Hakemus toimitetaan Kelan toimistoon.

Hoitotukea koskevaan päätökseen tyytymätön voi valittaa siitä tarkastuslautakuntaan ja sen päätöksestä edelleen vakuutusoikeuteen.

VAMMAISTUKI

Vammaistukea maksetaan haitan, avuntarpeen ja erityiskustannusten perusteella 16 - 65-vuotiaalle henkilölle, jonka toimintakyky sairauden tai vamman johdosta on yhdenjaksoisesti ainakin vuoden ajan alentunut. Edellytyksenä on lisäksi, että henkilö ei saa kansaneläkelain tai ansioeläkelakien mukaista täyttä työkyvyttömyyseläkettä/kuntoutustukea, johon

eläkkeensaajien hoitotuki voi liittyä. Samoin vammaistuen estää myös tapaturmavakuutus-, liikennevakuutus- tai sotilasvammalain perusteella maksettava avuttomuus- tai haittakorvaus.

Haitan, avuntarpeen ja erityiskustannusten suuruudesta riippuen vammaistukea maksetaan kolmeen ryhmään porrastettuna. Tuki voidaan myöntää joko määräajaksi tai toistaiseksi. Hakijan tulot eivät vaikuta tuen määrään. Jatkuvan laitoshoidon vuoksi tuen maksaminen keskeytetään.

Vammaistukena voidaan maksaa myös ruokavaliokorvausta 16 vuotta täyttäneelle keliakiaa sairastavalle gluteenittoman ruokavalion ylläpitämiseksi. Sairaus on aina todettava koepalan perusteella. Ruokavaliokorvauksen määrä on 21 euroa kuukaudessa ja se on veroton etuus.

Vammaistukea haetaan Kelan toimistosta ja sitä koskevasta päätöksestä voi valittaa tarkastuslautakuntaan ja sieltä edelleen vakuutus-oikeuteen.

VAMMAISPALVELULAKI

Lain tarkoituksena on edistää vammaisen henkilön edellytyksiä elää ja toimia yhdenvertaisesti muiden kanssa ja tästä johtuen kutakin toimenpidettä voi saada vain sen tarpeessa oleva ja tarpeen tulee johtua nimenomaan vammasta tai sairaudesta.

Vammainen henkilö

Vammaisella henkilöllä tarkoitetaan henkilöä, jolla vamman tai sairauden johdosta on pitkäaikaisesti erityisiä vaikeuksia suoriutua tavanomaisista elämän toiminnoista. Haitan kesto ja merkitys on arvioitava yksilöllisesti. Haittaa voidaan pitää pitkäaikaisena aina, kun sen arvioidaan kestävän yli vuoden.

Laki erottaa toisistaan vammaiset ja vaikeavammaisat henkilöt. Vammaisuuden asteen määrittämisessä



tarvitaan lääkärin arviota vamman tai sairauden pysyvyydestä ja toisaalta sosiaalityöntekijän tai muun ammattihenkilön arviota haitasta elinympäristö ja sosiaalisuhteet huomioiden. Vaikeavammaisuutta edellytetään vain laissa nimenomaan mainittujen palvelujen ja tukitoimien osalta.

Vaikeavammaisille tarkoitetut palvelut ja tukitoimet

Kuljetuspalvelut

Kuljetuspalveluihin niihin liittyvine saattajapalveluineen kuuluu vaikeavammaisen henkilön työssä käymisen, opiskelun, asioimisen yhteiskunnallisen osallistumisen, virkistykseen tai muun sellaisen syyn vuoksi tarpeelliset, jokapäiväiseen elämään kuuluvat kuljetukset. Kuljetukset voi kunta järjestää tai korvata henkilölle taksilla, invataksilla tai vastaavalla ajoneuvolla tapahtuvat kuljetukset.

Tulkkipalvelut

Tulkkipalvelu on tarkoitettu vaikeasti kuulovammaisten, kuulo-näkövammaisten ja puhevammaisten henkilöiden kommunikaatioesteiden poistamiseksi.

Palveluasuminen

Palveluasumista järjestetään palvelutalossa tai palveluasuntoryhmässä tai muuna vastaavana asumisena. Jos asuminen järjestetään muualla kuin palvelutalossa tai palveluasuntoryhmässä, tulee asumiseen liittyvien välttämättömien palvelujen myös silloin olla jatkuvaluontoisesti olla asukkaan saatavilla. Tällaisia palveluja ovat avustaminen asumiseen yleensä liittyvissä toiminnoissa sekä ne palvelut, joita tarvitaan vaikeavammaisen asukkaan terveyden, kuntoutuksen ja viihtyvyyden edistämiseksi.

Asunnon muutostyöt

Asunnon muutostöihin kuuluvat vakituudessa asunnossa suoritettavat välttämättömät rakennus- ja muutostyöt, niiden suunnittelu sekä esteiden poistaminen asunnon välittömästä lähiympäristöstä.

Asuntoon kuuluvat välineet ja laitteet

Asuntoon kuuluvia välineitä ja laitteita on korvattava henkilölle, joka täyttää samat edellytykset kuin asunnon muutostöiden kohdalla. Myös asuntoon kuuluvien välineiden tai laitteiden hankintahinta on korvattava kohtuullisten kustannusten mukaisesti.

Kaikille vammaisille tarkoitetut palvelut ja tukitoimet

Kuntoutusohjaus

Kuntoutusohjaukseen kuuluu vammaisen henkilön ja hänen lähiyhteisönsä ohjaaminen sekä vammaisen henkilön toimintamahdollisuuksien lisäämiseen liittyvistä erityistarpeista tiedottaminen. Yleensä tällöin on kyseessä tietyn yksittäisen ammattihenkilön asiantuntemuksella tapahtuva ohjaus. Näistä henkilöistä käytetään esimerkiksi kuntoutusohjaajan, kuntoutussihteerin tai aluesihteerin nimitystä ja yleensä he työskentelevät joko vammaisjärjestöjen tai terveydenhuollon toimintayksiköiden palveluksessa.

Sopeutumisvalmennus

Sopeutumisvalmennukseen kuuluu neuvonta, ohjaus ja valmennus vammaisen henkilön ja hänen lähiyhteisönsä sosiaalisen toimintakyvyn edistämiseksi. Sopeutumisvalmennusta voidaan toteuttaa yksilöllisesti tai ryhmäkohtaisesti ja tarvittaessa se voi olla myös toistuvaa. Sosiaalisen kuntoutuksen piiriin kuuluvassa sopeutumisvalmennuksessa on tarpeen korostaa myös aikaisemmin vammautuneiden/sairastuneiden henkilöiden yksilöllisiä tarpeita. Sopeutumisvalmennuksen tarve tulee usein esille tietyssä elämäntilanteiden muutoksissa nuorten vammaisten itsenäistyessä, vamman tai sairauden aiheuttamassa eläkkeelle siirtymisessä ja perheolosuhteiden muutoksissa. On syytä korostaa koko perheen osallistumisen mahdollisuutta sopeutumisvalmennukseen. Käytännön järjestelyt tulee turvata joustaviksi, jolloin esimerkiksi nuorten sisarusten mukanaolo on useasti edellytyksenä vanhempien samanaikaiselle osallistumiselle. Sopeutumisvalmennuksen toteuttamiseen on useita vaihtoehtoisia mahdollisuuksia.

Muut tarpeelliset palvelut

Muuna tarpeellisena palveluna voidaan järjestää kaikki ne palvelut, joita vammaisen henkilö ei saa riittävästi ja hänelle sopivina muun lain nojalla ja joista ei ole vammaispalvelulaissa erikseen säädetty. Kunta voi, niin harkitessaan, korvata laitteen, välineen tai koneen vuosikustannukset, mutta ei sen sijaan varsinaisia käyttökustannuksia.

Henkilökohtainen avustaja

Henkilökohtaisella avustajalla lisätään ja ylläpidetään vammaisen henkilön omatoimista suoriutumista sekä toiminta- että osallistumismahdollisuuksia. Avustajaa ei ole tarkoitettu pelkästään vammaisen henkilön perushoitoa varten. Vammaisen henkilö saa itse valita ja palkata avustajansa ja hän toimii työnantajana. Kunnan on tarvittaessa ohjattava ja autettava avustajan palkkaukseen liittyvissä asioissa.

Avustajan tarve voi myös olla tilapäistä harrastuksiin, loman viettoon ym. liittyvissä

tilanteissa. Henkilökohtainen avustaja voi tulla kysymykseen myös koulunkäyntiin ja opiskeluun liittyen. Avustajan tarve voi vaihdella muutamasta tunnista viikossa ympäri vuorokauden kestävään tarpeeseen.

Päivittäisistä toiminnoista suoriutumiseksi tarvittavat välineet, koneet ja laitteet

Välineen, koneen tai laitteen hankkimisesta aiheutuvista todellisista kustannuksista voidaan vammaiselle henkilölle korvata puolet. Vakiomalliseen välineeseen, koneeseen tai laitteeseen tehdyn vamman vaatimat välittömät muutostyöt korvataan kuitenkin kokonaan. Kalliit välineet, koneet tai laitteet voidaan antaa korvauksetta vammaisen henkilön käytettäväksi.

Avustus auton hankintaan (Vammaispalvelulaki 9 § ja vammaispalveluja koskevan asetuksen 17 §)

Liikkumisvälineenä voi tulla korvattavaksi henkilöauto, pakettiauto tai invalidimopedi. Kustannuksia laskettaessa otetaan huomioon tarkoitukseen soveltuvan ja kohtuuhintaisen auton hankintahinta, saatu autoveron palautus sekä vanhan auton myynnistä saatu hyvitys.

Ylimääräiset vaatetuskustannukset

Ylimääräisiä vaatetuskustannuksia voi syntyä vamman tai sairauden aiheuttamasta vaatteiden tavanomaista suuremmasta kulumisesta tai ettei henkilö voi vammansa vuoksi käyttää valmiina myytäviä vaatteita tai jalkineita.

Ylimääräiset erityisravintokustannukset

Erityisravintona ja erityisravintovalmisteenä voidaan pitää sellaista valmistetta, jota joudutaan käyttämään pitkäaikaisesti ja jota ei muun lainsäädännön perusteella korvata. Myös erityisruokavalio saattaa aiheuttaa ylimääräisiä kustannuksia, jotka voidaan korvata kokonaan. Yleensä erityisravintoa korvattaessa tarvitaan lääkärinlausunto tai muu selvitys sen tarpeellisuudesta ja ravintoterapeuttin laskelma kustannuksista.

Palveluista perittävät maksut

Yleensä tämän lain tarkoittamat palvelut ja maksut ovat henkilölle maksuttomia. Kuitenkin voidaan kuljetuspalveluista periä julkisen liikenteen maksua vastaava maksu. Kuljetuspalveluun liittyvästä saattopalvelusta ei sen sijaan peritä maksua. Palveluasumisen erityiskustannuksista (ns. palvelumaksu) voidaan periä maksu vain, mikäli vammaisella henkilöllä on oikeus vastaavaan korvaukseen muun lain nojalla. Palveluasumisen normaalit kustannukset (vuokra, ruoka yms.) asiakas suorittaa itse. Palvelusta perittävää maksua voidaan alentaa tai se voidaan jättää perimättä siten kuin sosiaalihuoltolaissa on säädetty.

Viranomaisille on sosiaalihuoltolaissa ja hallintomenettelylaissa sekä erityisesti sosiaalihuollon asiakaslaissa säädetty neuvonta- ja palveluvollisuus, joka koskee myös menettelytapoja silloin, kun kyse on maksun määräämisestä tai sen alentamisesta.

Haku ja muutoksenhaku

Todellista tukea on haettava kuuden kuukauden kuluessa kustannusten syntymisestä. Mikään ei estä jättämästä hakemusta aikaisemmin, jopa ennen hankkeeseen ryhtymistä. Palveluiden hankkimiselle ei ole säädetty määräaika. Niitä voidaan hakea silloin, kun palvelun tarve on hakijan mielestä käynyt ilmeiseksi. Hakemukset jätetään oman asuinkunnan sosiaalitoimistoon/-virastoon.

Sosiaalilautakunnan alaisen viranhaltijan päätökseen, joka koskee palvelua tai tukitoimia, haetaan muutosta sosiaalilautakunnalta. Sosiaalilautakunnan päätökseen tyytymätön voi valittaa siitä hallinto-oikeuteen. Hallinto-oikeuden päätökseen liittyy aina tieto siitä, saako päätöksestä valittaa vielä korkeimpaan hallinto-oikeuteen. Muista palveluista ja taloudellisista toimenpiteistä ei ole valitusoikeutta, ellei korkein hallinto-oikeus myönnä valituslupaa.

AUTOVERON PALAUTUS

Autoverolain mukaan vammaiselle henkilölle tai vammaisen lapsen perheelle voidaan palauttaa uuden tai käytetyn auton hintaan sisältyvä autovero joko kokonaan tai osittain. Autoverolaki antaa mahdollisuuden autoveron palautukseen myös käytetystä autosta, kun kyseessä on käytettynä maahantuotu ajoneuvo, joka rekisteröidään Suomessa ensimmäistä kertaa. Palautuksen suuruus vaihtelee vamman laadun ja vaikeusasteen mukaan. Myös palautuksen enimmäismäärät on määritetty.

Kuka voi saada autoveronpalautusta

Autoveron palautukselle ei ole autoverolain 51 §:n perusteella asetettu taloudelliseen asemaan liittyviä edellytyksiä. Vero voidaan palauttaa toistuvastikin samalle henkilölle. Palautus myönnetään näkö- tai liikuntavammaiselle henkilölle. Oikeuskäytännön mukaan liikuntavammalla tarkoitetaan alaraajojen vammaa tai sairautta.

Autoveron palautus voidaan hakijan vamman laadusta ja vaikeudesta riippuen myöntää

- henkilölle, jonka liikunta- tai näkövammasta aiheutuva pysyvä haitta-aste on vähintään 80 % ja jonka henkilökohtaiseen käyttöön auto tulee
- henkilölle, jonka vammasta tai sairaudesta aiheutuva pysyvä haitta-aste on vähintään 60 % ja jolle auto on työn, toimen tai ammattiin valmistumista varten tapahtuvan opiskelun hoitamiseksi olennaisen tarpeellinen

Autoveroa palautetaan kokonaan, kuitenkin enintään 3 770 euroa. Mikäli hakija osoittaa luottavasti (esim. ajokortissa olevalla merkinnällä tai lääkärintodistuksella), että hänen on käytettävä automaattivaihteista autoa, palautetaan verosta enintään 4 980 euroa.

- henkilölle, jonka liikuntakyky on alaraajan tai alaraajojen puuttumisen tai toiminnan vajavuuden vuoksi siten alentunut, että hänen pysyvä haitta-asteensa on vähintään 40 % ja jolle auto on työn, toimen tai ammattiin valmistumista varten tapahtuvan opiskelun hoitamiseksi olennaisen tarpeellinen.

Autoveron määrästä palautetaan 60 %, kuitenkin enintään 2 460 euroa.

Autoveron palautuksen ehdoksi ei ole asetettu auton laatuun, varusteisiin tai muuhun vastaavaan liittyviä rajoituksia. Auton hankkija voi itse valita sopivimmaksi katsomansa ajoneuvon.

Autoon asennetut lisävarusteet voivat korottaa autoveron palautuksen enimmäismäärää (autoverolain 51 a §), mikäli asennetut varusteet ovat vaikuttaneet auton yleiseen vähimmäismyöntiarvioon perustuvaan autoveroon ja siitä kannettavaan arvonlisäveroon.

Palautuksen hakeminen

Rekisteröidystä autosta on haettava autoveron palautusta viimeistään kuuden kuukauden kuluessa rekisteröintipäivästä, tai siitä päivästä, jolloin hakija on merkitty yksin auton omistajaksi. Kun autoveronpalautusta haetaan auton ostamisen ja rekisteröimisen jälkeen, auton rekisteröintitodistus on uusittava ennen autoveronpalautuksen hakemista.

Päätöstä autoveronpalautuksesta voi hakea myös ennen kuin auto on rekisteröity vammaisen henkilön nimiin tai jo ennen auton hankkimista. Jos päätös on myönteinen, autovero palautetaan hakijan tai hänen asiamiehensä ilmoittamalle pankkitilille. Mikäli palautusta maksetaan asiamiehen (esim. autoliike) tilille, hakijalta tarvitaan valtakirja. Ennakkopäätös on voimassa kuusi kuukautta myöntämispäivästä.

Jos hakija on saanut ennakkopäätöksen, ennen kuin hänet on rekisteröity auton omistajaksi, hänen on ilmoitettava autoveronpalautuksesta rekisteröidessään auton autoliikkeessä tai katsastustoimipaikalla. Ilmoitus tehdään ennakkoilmoitustodistuksen ”lisätietoja ja huomautuksia” -kohtaan merkitsemällä siihen esim. Autoveronpalautus. Syy: AVL 51 §.

Maahantuoduista ja Suomessa valmistetuista autoista palautusta haetaan vapaamuotoisella kirjallisella hakemuksella Hangon tullista (os. 10900 HANKO). Lisätietoja saa tullin valtakunnallisesta autoveroneuvonnasta puh. 020 391 101. Käytettyjen autojen osalta veroneuvonta on numerossa 020 492 1087.

Invalidivähennys verotuksessa

Henkilö, jolla on vammasta tai sairaudesta aiheutuva invaliditeetti, on oikeutettu verotuksessa ns. invalidivähennykseen. Vähennys merkitään verokorttiin ja tehdään suoraan ennakonpidätyksestä. Vähennyksen saamiseksi on kotipaikkakunnan verotoimistolle toimitettava lääkärinlausunto, josta ilmenee hakijan pysyvä haitta-aste. Myös verokortin on syytä olla mukana verotoimistoon mentäessä. ♦

Lähteet:

Kansaneläkelaitos, Eläke- ja toimeentuloturvaosasto.

Kansaneläkelaitos, Terveys- ja toimeentuloturvaosasto.

Kynnys r.y. / Tapio Rätty

Vammaispalvelut: Vammaispalvelujen soveltamiskäytäntö

Ajoneuvohallintokeskus AKE: Autoilun erityisvaatimukset – Liikkumis- ja toimimisesteinen henkilö ajoneuvon käyttäjänä.

Kansaneläkelaitoksen on järjestettävä ammatillista ja lääkinnällistä kuntoutusta Kansaneläkelaitoksen kuntoutuksesta annetun lain (KKL) ja asetuksen (KKA) perusteella. Kuntoutus voi olla lakisääteistä tai harkinnanvaraista. Lakisääteiseen kuntoutukseen on oikeus aina, kun laissa esitetyt edellytykset täyttyvät. Harkinnanvaraista kuntoutusta toteutetaan eduskunnan vuosittain myöntämän rahamäärän ja siitä laaditun suunnitelman puitteissa. Jos kuntoutustarve aiheutuu liikennevahingosta tai työtapa-turmasta, ei kuntoutuksen järjestäminen kuulu Kelalle, vaan siitä vastaa ensisijaisesti vakuutusyhtiö.

Kuntoutuksen aikaisena toimeentuloturvana maksetaan kuntoutusrahaa, josta sääde-tään kuntoutusrahalaisa (KRL) ja kuntoutusraha-asetuksessa (KRA).

KELAN AMMATILLINEN KUNTOUTUS

Kelan on järjestettävä ammatillista kuntoutusta vajaakuntoiselle, jonka työkyvyn ja ansiomahdollisuuksien arvioidaan sairauden tai vamman vuoksi olennaisesti heikentyneen tai hänellä on työkyvyttömyyden uhka lähivuosina. Kuntoutuksen tavoitteena tulee olla työkyvyn parantaminen tai säilyttäminen, joten ammatillisen kuntoutuksen avulla pyritään mahdollistamaan työelämään pääseminen tai siellä pysyminen. Jos ammatillinen kuntoutus on jo järjestetty muun lain kuten työvoimapalvelulain, työvoimapolitiittisesta aikuiskoulutuksesta annetun lain tai työeläkelakien perusteella, ei kuntoutusta voi saada samanaikaisesti Kelasta.

Lakisääteisenä ammatillisena kuntoutuksena järjestetään

- kuntoutustarvetta ja -mahdollisuuksia selvittäviä tutkimuksia
- työ- ja koulutuskokeiluja
- ammatillista koulutusta ja sen vuoksi välttämätöntä yleissivistävää koulutusta
- työhönvalmennusta ja työkykyä ylläpitävää ja parantavaa valmennusta
- elinkeinotukea yritystoimintaan
- työn ja opiskelun teknisesti vaativia apuvälineitä vaikeavammaisille
- muuta opiskelun tai työn takia välttämätöntä kuntoutusta.

Harkinnanvaraisena ammatillisena kuntoutuksena voidaan myöntää eräitä työtä helpottavia apuvälineitä sekä ammatillisia valmiuksia lisääviä kuntoutuskursseja.

Tutkimukset ja kokeilut

Kuntoutuksen lähtökohtana on aina asiakkaan yksilöllinen tarve kuntoutukseen ja hänelle laadittu kuntoutussuunnitelma. Tarvetta ja mahdollisuuksia kuntoutukseen voidaan kartoittaa kuntoutustarveselvityksen, kuntoutustutkimuksen sekä työ- tai koulutuskokeilun avulla.

Kuntoutustarveselvitys on lyhyt selvitysjakso, jonka aikana lääkäri ja tarvittaessa muut asiantuntijat arvioivat kuntoutustarvetta ja keinoja sekä laajemman kuntoutustutkimuksen tarpeellisuutta. Kuntoutustutkimus on puolestaan monipuolinen enintään 12 päivää kestävä selvitysjakso, jonka tuloksena laaditaan yhteistyössä kuntoutujan kanssa perusteellinen kuntoutussuunnitelma. Sekä kuntoutustarveselvitys että kuntoutustutkimus tehdään Kelan hyväksymässä kuntoutustutkimuslaitoksessa. Mikäli on tarpeen selvittää erityisesti soveltuvuutta erilaisiin ammatteihin tai selviytymistä erilaisissa työtehtävissä, voidaan tehdä käytännön kokeiluja työpaikoilla, työkliniikoissa tai oppilaitoksissa.

Koulutus

Koulutuksena tuetaan yleissivistävää koulutusta esimerkiksi lukiossa tai kansanopistossa, jos sitä pidetään välttämättömänä ammatilliseen koulutukseen pääsemiseksi, ottaen huomioon sairauden aiheuttamat rajoitukset koulutusalan valinnassa.

Nuorten ensimmäistä ammatillista koulutusta tuetaan, jos sairaus aiheuttaa olennaisia rajoituksia ammatinvalinnassa. Uudelleen- ja jatkokoulutuksen tukemisen ehtona on se, että hakija on tullut kykenemättömäksi entiseen työhönsä tai siitä selviytyminen tuottaa sairauden tai vamman takia suuria vaikeuksia. Lisäksi koulutuksen tukemisen ehtona on, että koulutusala ja siitä saatava ammatti on sairauden kannalta sopiva ajatellen työllistymistä koulutuksen jälkeen.

Valmennus

Työhönvalmennuksella tarkoitetaan käytännön työssä tapahtuvaa harjoitusta työpaikalla, työkliniikassa tai kuntoutujan kotona, jos kotona tehtävä työ on esimerkiksi sairauden kannalta paras vaihtoehto. Työhönvalmennuksella pyritään parantamaan kuntoutujan yleisiä työstä selviytymisen taitoja ja sopeutumista työpaikkaan. Tavoitteena on sen avulla päästä suoraan työhön esimerkiksi pitkän työelämästä poissaolon jälkeen tai joissakin tapauksissa selvittää sopivaa koulutusvaihtoehtoa.

Työelämässä oleva voi saada Kelan kautta työkykyä ylläpitävää ja parantavaa valmennusta (Tyk-kuntoutus), jonka tavoitteena on työkyvyn parantaminen siten, että kuntoutuja voi jatkaa omassa työssään. Ensisijaisesti työkyvyn ylläpitämisestä huolehtii työpaikan työterveyshuolto, mutta jos sen keinot eivät ole riittäviä, voi kyseeseen tulla Kelan järjestämä valmennus. Se toteutetaan Kelan hyväksymissä kuntoutuslaitoksissa. Valmennuksella pyritään parantamaan sekä fyysisistä että psyykkistä työkykyä ja huomioon otetaan myös

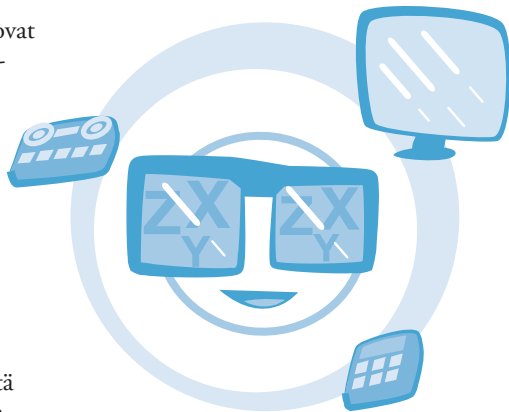
työpaikan olosuhteet. Näin ollen valmistus edellyttää tiivistä yhteistyötä työpaikan ja sen työterveyshuollon kanssa.

Apuvälineet työhön ja opiskeluun

Kelan tehtävänä on järjestää työssä tai opiskelussa sairauden tai vamman vuoksi tarpeelliset, vaativat ja yksilölliset apuvälineet vaikeavammaisille. Vaikeavammaisena pidetään henkilöä, joka ei ilman suunniteltua apuvälinettä selviydy työstään tai työhön tähtäävästä opiskelustaan tai hänellä on selviytymisessään suuria vaikeuksia. Apuvälineitä voidaan myöntää peruskoulun yläasteelta alkaen silloin, kun apuväline katsotaan tarpeelliseksi myös myöhemmin ammatillisessa koulutuksessa.

Tällaisia vaativia apuvälineitä ovat esimerkiksi lukutelevisio, piste- ja isonäytöt sekä atk-laitteistot. Kela vastaa apuvälineiden tarveselvityksestä, käytönopetuksesta ja laitteiden seurannasta ja huollosta. Apuvälineet annetaan kuntoutujan käyttöön, mutta omistusoikeus säilyy Kelalla.

Jos Kela tukee vajaakuntoisen koulutusta, voidaan koulutuspäätöksen perusteella myöntää käyttöön myös muita opiskelun edellyttämiä apuvälineitä kuten sanelulaite, nauhuri tai erityislaskin.



Elinkeinotuki

Elinkeinotukena voidaan myöntää avustusta oman yrityksen perustamiseen tai muuttamiseen sekä työvälineiden hankintaan. Toimivaa yritystä voidaan tukea työvälineiden hankinnassa vain, jos työvälineet tulevat henkilökohtaiseen käyttöön ja ne ovat sairauden tai vamman takia tarpeen työstä suoriutumiseksi. Elinkeinotuen tarkoituksena on työllistymisen sopivaan ja kohtuullisen toimeentulon tuottavaan työhön. Harrastustoimintaan tai työsuhteessa oleville ei elinkeinotukea voida myöntää.

Avustuksen suuruus määritellään yksilöllisesti ottaen huomioon tarpeellisuus ja kohtuullisuus hakijan tilanteessa, mutta kuitenkin enintään 80 % hyväksytystä kustannusarviosta. Suurin mahdollinen elinkeinotuki on 17 000 euroa.

Avustuksella hankitut työvälineet jätetään yleensä aluksi Kelan omistukseen. Jos elinkeinotuelle asetetut työllistymisen tavoitteet ovat toteutuneet, voidaan työvälineet luovuttaa hakijan omistukseen seurannan yhteydessä.

LÄÄKINNÄLLINEN KUNTOUTUS

Vaikeavammaisen lääkinällinen kuntoutus

Tavoitteet

Kuntoutuksen tavoitteena tulee olla kuntoutujan työ- tai toimintakyvyn säilyminen tai parantaminen. Kuntoutuksen tarpeellisuus tarkoittaa sitä, että aiotun kuntoutustoimenpiteen voidaan perustellusti odottaa johtavan työ- tai toimintakykyä koskevien tavoitteiden saavuttamiseen.

Myöntämisedellytykset

Kelan on järjestettävä alle 65-vuotiaalle vaikeavammaiselle lääkinällistä kuntoutusta pitkäaikaisina tai vaativina avo- tai laitosjaksoina. Kuntoutus ei voi liittyä välittömästi kuntoutujan sairaanhoitoon. Kuntoutuksen tavoitteena tulee olla kuntoutujan työ- tai toimintakyvyn säilyminen tai parantaminen. Lisäksi edellytetään, ettei kuntoutuja ole julkisessa laitoshoidossa ja että hän saa

- korotettua tai erityishoitotukea lapsen hoitotukilain perusteella tai
- vammaistukilain mukaista korotettua tai erityisvammaistukea tai
- työkyvyttömyyseläkettä ja kansaneläkelain mukaista eläkkeensaajan korotettua tai erityishoitotukea.

Hänen kuntoutuksensa tulee järjestyä pääasiassa edelleen julkisen terveydenhuollon kautta tai rajoitetusti joissakin tapauksissa Kelan ns. harkinnanvaraisena kuntoutuksena, jota selvitetään jäljempänä.

Vaikeavammainen

Vaikeavammaisena pidetään henkilöä, jolle sairaudesta, viasta tai vammasta aiheutuva yleinen lääketieteellinen tai toiminnallinen haitta on niin suuri, että hänen on siksi huomattavan vaikeaa tai rasittavaa selviytyä jokapäiväisistä toiminnoista ja että hänen selviytymistään voidaan tukea kuntoutuksella. Vaikeavammaisuuteen liittyvää haittaa arvioidaan

- ensisijaisesti jokapäiväisen elämän toimintojen kannalta ja lisäksi
- myös kuntoutustavoitteen kannalta.

Arvioinnissa otetaan huomioon mm. iän mukana muuttuvat elämäntilanteet ja tehtävät, joista suoriutumista tuetaan kuntoutuksella. Lisäksi on arvioitava, onko käytettävissä hakijan tilanteeseen sopivia ja vaikuttavia kuntoutuspalveluja. Harkittaessa kuntoutuksen järjestämistä on arvioitava myös se, ettei kuntoutus kuulu välittömään sairaanhoitoon. Ne kuntoutusjaksot, joiden aikana tehdään diagnostisia ja hoidollisia ratkaisuja katsotaan yleensä kuuluviksi välittömään sairaanhoitoon.

Kuntoutussuunnitelma

Vaikeavammaisen lääkinnällisen kuntoutuksen tulee perustua kirjalliseen kuntoutussuunnitelmaan, joka on tehty kuntoutujan hoidosta vastaavassa yksikössä hänen kanssaan. Siitä käyvät ilmi mm. sairautta koskevat tiedot, kuntoutujan elämäntilanne, lääketieteellinen ja toiminnallinen haitta, aiempi kuntoutus ja sen tulokset, kuntoutuksen tavoite sekä kuntoutujan oma sitoutuminen, hoitovastuu ja yhdyshenkilöt. Säännösten perusteella suunnitelma on tehtävä vähintään vuodeksi ja enintään kolmeksi vuodeksi. Hoidosta vastaava yksikkö voi olla kuntoutujan kotipaikkakunnan julkisen terveydenhuollon eri porrastustasolle kuuluva hoitopaikka kuten terveyskeskus tai sairaala, kuntoutujaa hoitava yksityislääkäri tai kotipaikkakunnalla muu asianmukaisen koulutuksen saanut ammattihenkilö, jonka hoidossa kuntoutuja on. Toisaalta kuntoutussuunnitelmaan voi sisältyä myös muuta kuin Kelan järjestämisvelvollisuuden piiriin kuuluvaa toimintaa – kuten terveydenhuollon vastuulle kuuluvaa toimintaa.

Kuntoutuksen toteutus

Kuntoutus toteutetaan laitoksessa, jonka soveltuvuus kuntoutukseen on varmistettu. Avohoitona tulevat kysymykset lääketieteellisesti päteviksi katsotut kuntoutusmenetelmät ja terapiat. Niiden toteuttajiksi hyväksytään riittävän koulutuksen saaneet terveydenhuollon ammattihenkilöt.

Pitkäaikaiset kuntoutusjaksot

Laissa tarkoitettuja pitkäaikaisia kuntoutusjaksoja ovat yli 18 arkipäivää yhtäjaksoisesti jatkuvat laitospitkäaikaiset kuntoutusjaksot. Avohoidossa pitkäaikaisia kuntoutusjaksoja ovat muuna kuin sopeutumisvalmennuksena toteutetut yksilölliset kuntoutusjaksot, joita annetaan koko kuntoutussuunnitelmassa mainitun ajan vuodesta kolmeen vuoteen. Pitkäaikaisena kuntoutuksena toteutetaan em. perusteella yksilöllinen kuntoutusjakso jossakin ko. toimintaan hyväksytyssä kuntoutuslaitoksessa.

Avohoitona voidaan järjestää seuraavia terapiamuotoja

- fysioterapia
- toimintaterapia
- puheterapia
- psykoterapia yksilö- tai ryhmäterapiana
- neuropsykologinen kuntoutus
- muu terapia kuten esim. perhe-, kuvataide- ja musiikkiterapia

Yksityinen hoito- tai kuntoutuslaitos voi tuottaa päiväkuntoutusta, jossa kuntoutuja saa päivän aikana vähintään kahta eri terapiamuotoa. Kuntoutujalle järjestetään mahdollisuus lepoon ja ruokailuun terapioiden välillä ja/tai ennen kotiin lähtöä. Tällainen kuntoutus on hyvä vaihtoehto silloin kun vaikeavammaisuus edellyttäisi kotona tapahtuvaa kuntoutusta usean terapeutin antamana.

Vaativat kuntoutusjaksot

Vaativia kuntoutusjaksoja ovat yksilöllisesti suunnitellut avohoito- tai laitosjaksoina toteutetut sopeutumisvalmennus- ja kuntoutusjaksot, jotka ovat useamman kuin yhden toimintamuodon kokonaisuuksia ja edellyttävät erityisasiantuntemusta ja -osaamista. Esimerkkinä tästä toiminnasta voidaan mainita eri sairausryhmille järjestettävät kurssimuotoiset kuntoutusjaksot yhteistyössä vammaisjärjestöjen ja laitosten kanssa.

Muu lääkinällinen kuntoutus

Lain mukaan Kela voi järjestää ja korvata myös muuta kuin edellä selvitettyjä vajaakuntoisten ammatillista ja vaikeavammaisten lääkinällistä kuntoutusta vuosittain valtion talousarviossa vahvistetun rahamäärän puitteissa. Toiminnan edellytyksiä ei ole laissa erikseen mainittu, vaan Kela voi kohdentaa sen omin ohjeistuksin. Harkinnanvarainen lääkinällinen kuntoutus kohdistuu pääasiassa työelämässä olevien ja opiskelijoiden työ- ja toimintakyvyn parantamiseen ja palauttamiseen. Harkinnanvaraisessa kuntoutuksessa tavoitteena on työ- ja toimintakyvyn parantaminen ja palauttaminen. Kuntoutus kohdistuu pääasiassa työikäisiin työelämässä oleviin kuntoutujiin, mutta myös pienemmässä määrin työelämän ulkopuolella oleviin kuntoutujiin kuten lapsiin ja työkyvyttömyys- tai vanhuuseläkeläisiin. Tällöin kuntoutuksen päätavoitteena on toiminta- tai opiskelukyvyn parantaminen.

Kuntoutuksen toteutus

Harkinnanvarainen lääkinällinen kuntoutus voi olla esimerkiksi

- Kuntoutusjakson järjestämistä yksilöllisesti toimintaan hyväksytyssä kuntoutuslaitoksessa esimerkiksi tuki- ja liikuntaelinten sairauksia tai neurologisia sairauksia sairastaville ensisijaisesti työikäisille kuntoutujille. Yksilöllinen jakso myönnetään enintään 17 vrk kestäväenä. Kuntoutus voidaan myös jaksottaa kahteen osaan.
- Eri sairausryhmille tarkoitettujen kuntoutuskurssien toteuttamista toimintaan hyväksytyissä kuntoutuslaitoksissa ja erityislaitoksissa. Myös työelämästä pois- saoleville järjestetään alueellisesti ja useimmiten sairausryhmäkohtaisesti tällaisia kuntoutuskursseja 2 - 3 viikkoa kestävinä kursseina.
- Vammaisjärjestöjen ja kuntoutuslaitosten kanssa yhteistyönä toteutettavia eri sairausryhmien kurssimuotoisia kuntoutusjaksoja. Kuntoutuksen tarkoituksena on parantaa sairauden ja vamman heikentämiä psyykkisiä, fyysisiä ja sosiaalisia toimintavalmiuksia. Tavoitteeseen pyritään kurssimuotoisella ohjelmakokonaisuudella, jossa keskeistä on ryhmämuotoinen ja sosiaalista suoriutumista edistävä toiminta.
- Kuntoutuskurssien järjestämistä ammatillisesti syvennettynä lääkinällisenä varhaiskuntoutuksena eli ASLAK®-kursseina. Kurssit kohdistuvat työssä olevaan väestöön ja ne toteutetaan työpaikan, työterveyshuollon, kuntoutuslaitoksen ja Kelan yhteistyönä. Osa kursseista on suunnattu alueellisesti tai valtakunnallisesti eri ammattiryhmille, jolloin osanottajat voivat olla eri työpaikoilta.

Tarkat tiedot Kelan vuosittain järjestämästä kuntoutus- ja sopeutumisvalmennuskursseista ja muusta ryhmämuotoisesta kuntoutuksesta ovat Internetissä kuntoutuskursisjärjestelmän kyselyissä, jonne edetään Kelan sivustolta kohdasta Kuntoutukseen / Kuntoutuskurssi / Kurssitarjonta.

Edellä selvitetyn kuntoutuksen lisäksi harkinnanvaraisena lääkinnällisenä kuntoutuksena voidaan myöntää myös

- kuntouttavaa hoitoa Reumasäitiön sairaalassa sekä
- psykoterapiaa kuntoutujalle, jonka työ- tai opiskelukyky on mielen terveyden häiriön vuoksi uhattuna. Tavoitteena on työ- tai opiskelukyvyyn parantaminen ja palauttaminen. Terapiaa voidaan tukea 2 vuotta 1 - 2 kertaa viikossa ja kolmas vuosi kertaviikkoisena
- neuropsykologisen kuntoutuksen tukemista peruskoulun päättäneille tai opiskelijoille, silloin kun suoritushäiriöt tai kehityksellinen poikkeama haittaavat opiskelua ja tulevassa ammatissa selviytymistä. Työssä käyville kuntoutusta voidaan myöntää silloin, kun häiriöt haittaavat selvästi työssä selviytymistä. Neuropsykologisen kuntoutuksen tarvetta esiintyy kehityksellisiin poikkeamiin liittyvässä oppimisen erityishäiriöissä sekä mm. aivohalvauksen, aivovammojen ja -tulehdusten ja aivoleikkausten jälkeen. Kuntoutus perustuu aina erikoislääkärin lausuntoon ja neuropsykologisiin tutkimuksiin.

Harkinnanvaraisena kuntoutuksena voidaan järjestää myös kehittämishankkeita. Tällöin on tavoitteena kehittää kuntoutustoimintaa ja saada kokemuksia uusien kuntoutusmuotojen soveltuvuudesta ja tuloksellisuudesta.

Kuntoutuksen seuranta

Kuntoutuksen toteuttamisen ja tavoitteiden saavuttamisen seuraaminen on tärkeä osa kokonaisuutta. Seurannan avulla pyritään varmistamaan kuntoutuksen eteneminen suunnitelman mukaisesti. Kuntoutuspäätöksen toteuttamista seurataan pitämällä yhteyttä kuntoutajaan ja tilanteen mukaan myös kuntoutuksen toteuttajaan.

MITEN KUNTOUTUSKUSTANNUKSET KORVATAAN?

Lain mukaan Kela korvaa kuntoutuksesta aiheutuneet kohtuulliset ja tarpeelliset kustannukset kuntoutujalle tai hankitun kuntoutuspalvelun tuottajalle kuten kuntoutuslaitokselle. Jos Kela siis järjestää kuntoutuksen esim. kuntoutus-/sopeutumis-valmennuskursin tai kuntoutustutkimuksen jossakin kuntoutuslaitoksessa, Kela maksaa kuntoutuksen kustannukset eli vuorokausimaksut suoraan kyseiselle laitokselle. Kuntoutus on kuntoutujalle maksutonta. Kuntoutuksesta aiheutuvat kohtuulliset ja tarpeelliset matkakustannukset korvataan siltä osin kuin ne ylittävät yhdensuuntaiselta matkalta 9,25 euroa. Kuntoutusmatkoista kuntoutuja joutuu siis maksamaan omavastuuosuuden itse. Jos sairauteen tai kuntoutukseen liittyvät matkakustannukset kuitenkin ylittävät saman kalen-

terivuoden aikana 157,25 euroa, maksetaan sen ylittävä osa kustannuksista kokonaan.

Jos Kela tekee myönteisen päätöksen koulutuksen tukemisesta kuntoutuksena, se maksaa koulutuksesta aiheutuneet välttämättömät kustannukset kuten lukukausi- ja opintomaksut. Kirjojen ja koulutarvikkeiden hankkimista varten maksetaan koulutarvikemääräraha. Muualla kuin kotipaikkakunnalla opiskelevalle maksetaan kotimatka yleensä kerran kuukaudessa ottaen huomioon edellä mainitut omavastuusäännökset. Päivittäisiä koulumatkoja ei makseta. Lisäksi voidaan maksaa muita tarpeellisia kustannuksia kuten tukiopetuksen kustannuksia.

TOIMEENTULOTURVANA KUNTOUTUSRAHA

Kuntoutuksen ajan toimeentuloturvana maksetaan kuntoutusrahaa 16 - 67-vuotiaille. Kuntoutusrahaa voidaan maksaa myös kuntoutukseen kuten sopeutumisvalmennukseen osallistuvalla omaisella.

Kuntoutusrahan maksamisen ehtona on, että kuntoutuksen tavoitteena on työelämässä pysyminen tai työelämään pääseminen ja että kuntoutuja on estynyt työstä kuntoutuksen aikana. Kuntoutusrahan myöntäminen edellyttää, että kuntoutujalla on kuntoutuspäätös lääkinnällisestä tai ammatillisesta kuntoutuksesta Kelalta tai muulta kuntoutuksenjärjestäjältä, joita voivat olla esim. terveydenhuolto ja sosiaalityö. Ilman kuntoutuspäätöstä kuntoutusrahaa voidaan maksaa vajaakuntoiselle 16 - 19 -vuotiaalle nuorelle sekä oppisopimuskoulutuksen ajalta oppisopimuksen perusteella.

Kuntoutusrahaa maksetaan omavastuuajan ylittäviltä arkipäiviltä. Sitä voidaan maksaa myös kuntoutuspäätöksen ja kuntoutuksen alkamisen väliseltä odotusajalta ja kuntoutusjaksojen välisiltä ajoilta, jos toimeentulo ei ole muutoin turvattu. Esimerkiksi koulutuksessa oleva voi saada kuntoutusrahaa lukukausien väliseltä kesäajalta, ellei hänellä ole mahdollisuutta saada työtä tänä aikana.

Pohjakoulutuksen kuten lukio- ja kansanopisto-opiskelun ajalta kuntoutusrahaa maksetaan vain silloin, kun on kyse uudelleen- tai jatkokoulutuksen vuoksi välttämättömästä pohjakoulutuksesta.

Omavastuu-aika on pääsääntöisesti kuntoutuksen alkamispäivä ja yhdeksän seuraavaa arkipäivää. Jos siirrytään kuntoutukseen suoraan sairausvakuutuksen päivärahalta tai työttömyyspäivärahalta, ei omavastuu-aikaa ole. Yhden päivän omavastuu-aikaa sovelletaan mm., kun on kyseessä kuntoutustarpeen selvittämiseksi tarpeellinen tutkimus- tai kokeilujakso, lyhyt sopeutumisvalmennus- tai kuntoutuskurssi, työkykyä parantava valmennusjakso tai varhaiskuntoutuskurssi. Eläkettä saavan kuntoutujan omavastuu-aika on kuitenkin 30 päivää.

Kuntoutusraha on yleensä sairausvakuutuslain mukaisen päivärahan suuruinen, vähintään 15,20 euroa/pv (v. 2005). Ammatillisessa kuntoutuksessa kuntoutusraha on

kuitenkin sairauspäivärahasta poiketen 75 % vuosityötuloista ja vähintään 16,42 euroa/pv (v. 2005). Työtömyysetuutta, koulutustukea tai opintorahaa kuntoutusta edeltävänä neljän kuukauden aikana saaneen kuntoutusraha on tämän tuen määrä lisättyinä 10 %:lla. Jos eläkettä saava on oikeutettu kuntoutusrahaan, hänen kuntoutusrahansa on 10 % hänen eläkkeittensä määrästä. Pääsääntöisesti muut samanaikaiset etuudet ja tulot pienentävät kuntoutusrahaa. Kuntoutuksen odotus- ja väliajoilta kuntoutusraha maksetaan 20 %:lla alennettuna.

Nuorelle, joka on 16 - 19 -vuotias, maksetaan ns. **nuoren kuntoutusrahaa**, jos hänen työkykynsä ja ansiomahdollisuutensa valita ammatti ja työ ovat sairauden, vian tai vamman vuoksi olennaisesti heikentyneet ja jos hän sen vuoksi tarvitsee tehostettua työkyvyn arviointia ja kuntoutusta. Tavoitteena on edistää nuoren ammatillista kuntoutumista ja työllistymistä.

Edellytyksenä on lisäksi, että kotikunnassa on nuoren, hänen huoltajansa ja tarvittaessa muiden asiantuntijoiden kanssa laadittu nuorelle henkilökohtainen opiskelu- ja kuntoutumissuunnitelma. Suunnitelmasta tulee ilmetä alustavat tiedot nuorten ammatillisen kuntoutumisen mahdollisuuksista ja tavoitteista sekä alustava koulutussuunnitelma. Suunnitelmaa tarkistetaan ja täsmennetään kuntoutusrahakauden aikana.

Nuoren kuntoutusraha maksetaan omavastuuajan jälkeen enintään sen kuukauden loppuun, jolloin nuori täyttää 20 vuotta. Jos silloin on meneillään kuntoutusjakso esim. koulutus, maksetaan kuntoutusraha kuntoutusjakson tai koulutuksen päättymiseen saakka. Alle 20-vuotiaalle työkyvyttömyyseläke tai kuntoutustuki voidaan myöntää vasta, kun on selvitetty, ettei ammatillisen kuntoutumisen mahdollisuuksia ole tai jos kuntoutus on sairauden vuoksi keskeytynyt tai päättynyt tuloksettomana.

Enintään 16,42 euroa/pv (v. 2005) kuntoutusrahaa saavalle voidaan maksaa lisäksi **ylläpitokorvausta** kuntoutuksesta aiheutuneiden ylimääräisten kustannusten korvaamiseksi. Ylläpitokorvaus on 8,00 euroa/pv. Sitä maksetaan lähinnä kuntoutustarvetta ja -mahdollisuuksia selvittävien tutkimusten ja kokeilujen sekä avomuotoisen kuntoutuksen ajalta.

Kuntoutuksen jälkeiseltä ajalta voidaan maksaa **harkinnanvaraista kuntoutusavustusta** silloin, kun se katsotaan työllistymisen kannalta erityisen tarpeelliseksi. Avustuksen määrä on enintään kuudelta kuukaudelta laskettu kuntoutusraha.

KUNTOUTUKSEN JA KUNTOUTUSRAHAN HAKEMINEN JA KÄSITTELY

Kuntoutusta ja kuntoutusrahaa haetaan Kelan paikallistoimistosta. Kumpaakin varten on omat hakemuslomakkeet sekä liitelomakkeet. Kuntoutushakemuksen liitteeksi tarvitaan lääkärintodistus, josta ilmenee sairauden nykytila, sen aiheuttamat haitat ja rajoitukset sekä mahdollinen ennuste. Ammatillista kuntoutusta haettaessa liitetään hakemukseen

myös koulu- ja työtodistukset tarpeen mukaan. Vaikeavammaisten lääkinnällistä kuntoutusta haettaessa hakemukseen on lisäksi liitettävä kuntoutujan hoidosta vastaavassa yksikössä laadittu kuntoutussuunnitelma. Kuntoutusraahakemuksen liitteenä tulee olla kuntoutuspäätös siitä kuntoutuksesta, jonka ajalle kuntoutusrahaa haetaan. Jos työnantaja on maksanut kuntoutujalle palkkaa kuntoutusjakson ajalta, maksetaan kuntoutusraha siltä osin työnantajalle.

Kuntoutusta järjestetään ja korvataan aikaisintaan sen kuukauden alusta, jona kuntoutushakemus on jätetty paikallistoimistoon. Erityisestä syystä kuntoutusta voidaan myöntää takautuvasti enintään kuudelta kuukaudelta. Kuntoutusrahaa on haettava neljän kuukauden kuluessa siitä päivästä, kun sitä halutaan saada.

Kuntoutus- ja kuntoutusraahakemukset käsitellään Kelan toimistossa. Kuntoutuja saa hakemukseensa kirjallisen päätöksen. Kuntoutusrahapäätöksiin sekä vajaakuntoisten ammatillista kuntoutusta ja vaikeavammaisten lääkinnällistä kuntoutusta koskeviin päätöksiin voi hakea muutosta tarkastuslautakunnalta ja edelleen vakuutusosikeudelta. Harkinnanvaraista kuntoutusta koskevista päätöksistä ei ole valitusoikeutta. Päätöksiin, joihin voi hakea muutosta, liitetään aina valitusosoitus.

Kelan toimistot antavat tarkempia lisätietoja Kelan kuntoutuksen mahdollisuuksista ja sen perusteella maksettavista etuuksista sekä hakemus- ja päätösmenettelystä. ♦



HENKIVAKUUTUS

Vakuutusta haettaessa hemofiliasairauden vaikutus vakuutuksen myöntämiseen arvioidaan samoin perustein kuin muidenkin pitkäaikaissairauksien. Vakuutuksen hakijan aikaisemmat sairaudet tai vakuutushetkellä vallitseva terveydentila otetaan huomioon siten, että mikäli vakuutustapahtuman (henkivakuutuksessa kuoleman) riskin arvioidaan lisääntyneen vähintään kaksinkertaiseksi, on kysymyksessä ns. erikoisvastuu ja seurauksena on maksunkorotus. Vakuutusta ei yleensä myönnetä lainkaan, jos erikoisvastuun riski arvioidaan normaalivastuuseen verrattuna erityisen suureksi. Ryhmävakuutuksissa ja eräissä muissa erityisvakuutuksissa korkeampi riski hyväksytään normaalivastuuseen.

Suomessa riskin arviointia tehtäessä ei huomioida hakijan terveydentilan, aikaisempien sairauksien sekä iän ja sukupuolen lisäksi muita tekijöitä kuten esimerkiksi elintapoja, työn laatua tai riskikäyttäytymistä (harrastuksia) vaan riski tasataan vakuutuksen hakijoiden kesken näistä tekijöistä riippumatta. Ratkaisu perustuu kunkin yhtiön hallitusten hyväksymään lääketieteelliseen ratkaisuoheistoon, joista yleisin maassamme on Henkivakuutusosakeyhtiö Retron lääketieteellinen ratkaisuoheisto. Se on laadittu ottamalla huomioon aikaisemmat kansainväliset ja kansalliset sairastuvuus- ja kuolleisuustutkimukset sekä vakuutustoiminnasta vuosikymmenien aikana kertynyt kokemus.

Vakuutettavan sijoittaminen joko normaalivastuiseksi tai johonkin erikoisvastuuluokkaan perustuu hakijalta itseltään saatuihin terveystietoihin, jotka ilmenevät vakuutuslupahakemuksesta. Vakuutussumman suuruudesta, vakuutuksenhakijan iästä ja terveys- selvityksestä ilmenevistä seikoista riippuen yhtiö saattaa edellyttää ratkaisun tekoa varten myös lisätietoja tai tutkimuksia.

Maksunkorotuksen lisäksi mm. työkyvyttömyys- ja sairauskuluvakuutuksissa saatetaan joutua käyttämään ns. sairauskohtaisia rajoitusehtoja, joilla suljetaan mahdollisesti olemassa oleva sairaus korvauspiirin ulkopuolelle. Tämä johtuu siitä, että vakuutuksen piiriin ei voida hyväksyä tapahtumaa, jonka tiedetään alkaneen jo ennen vakuutussopimuksen voimaantuloa. Yhtiöllä on velvollisuus selvittää tällaiset tilanteet ennen sopimuksen tekoa, koska myöhemmin niihin voidaan puuttua ainoastaan, mikäli hakija on laiminlyönyt tiedonanto- eli ilmoitusvelvollisuutensa terveys selvitystä täyttäänsään. Kuolemanvara- vakuutuksissa rajoitusehtoja ei käytetä.

Hemofiopotilaiden vastuunvalinnassa potilaat jaetaan normaalikäytännön mukaan kolmeen ryhmään, joissa vaikeusaste ilmaistaan hyytymistekijän VIII tai IX prosentuaalisena määränä normaalista:

- Lievä aste: 6-25%
- Keskivaikea aste: 1-5%
- Vaikea aste: alle 1%

Kuoleman riskiä arvioitaessa vakuutustapahtuman riski täysin terveeseen väestöön verrattuna katsotaan kaikissa hemofiamuodoissa kohonneeksi, jonka vuoksi vakuutusmaksu on tämän vuoksi korotettu. Vaikeassa hemofiassa vakuutusta ei voida myöntää.

TYÖKYVYTTÖMYYSVAKUUTUS

Työkyvyttömyysvakuutuksia annetaan sekä lyhyen että pysyvän eli pitkäaikaisen työkyvyttömyyden suhteen ja hemofiassa käytetään kaikissa sairauden asteissa korotettuja vakuutusmaksuja. Rajoitusehtoa hemofilian suhteen voidaan käyttää työkyvyttömyysvakuutuksissa, mutta erityisesti ne liitetään sairauskuluvakuutuksiin. Vaikeimmassa luokassa kuluvakuutusta ei voida myöntää edes rajoitusehdolla.

TAPATURMAVAKUUTUS

Yksityistapaturmavakuutus myönnetään joko normaalimaksuisena tai ei lainkaan koska maksun korotus ei vakuutusteknisistä syistä ole käytetty. Myöskään rajoitusehtoja ei tapaturman suhteen hemofiassa sovelleta. Vakuutus siis joko myönnetään normaalina tai hylätään. Ratkaisu suoritetaan sen perusteella onko hakijalla vain laboratoriotodettavissa oleva verenvuototauti tai lisäksi oireileva tauti. Mikäli hakijalla on siis esiintynyt nivelvammoja, lihaskivelmävaurioita tai vastaavia ja syynä on hyytymistekijän puute, ei vakuutusta yksityistapaturman suhteen myönnetä. Rajoitusehtoa ei voi soveltaa tapaturmavakuutuksessa koska pienikin tapahtuma saattaa aiheuttaa vuodon/komplikaation vaikka tapaturman tunnusmerkkejä ei edes ole todettavissa.

MATKUSTAJAVAKUUTUS

Matkustajavakuutus korvaa matkalla sattuneen sairauden tai tapaturman aiheuttamat henkilövahingot seurauksineen. Matkustajavakuutus on voimassa vakuutetun normaalin elinympäristön ulkopuolella tekemällä matkalla. Tällä päivittäisellä elinympäristöllä tarkoitetaan vakuutetun kotikuntaa ja työskentelypaikkakuntaa eli aluetta, jolla hän suorittaa tavalliset asioimisensa ja liikkumisensa. Matkallaolon kilometrimääräinen vähimmäisetäisyys on yleensä 50 km. Mökillä olo ympäristöineen katsotaan normaaliin elinympäristöön kuuluvaksi.

Ulkomailla vakuutus on voimassa myös päivittäisessä elinympäristössä. Mikäli vakuutettu oleskelee ulkomailla pidempään hänelle voidaan terveystietojen perusteella myöntää

normaalia kolmea kuukautta pidempään voimassa oleva vakuutus erillisellä hakemuksella.

Vakuutuksista korvattavia tapahtumia ovat matkasairaus ja matkalla sattunut tapaturma, joista korvataan sairaanhoitokulut sekä tietyin edellytyksin matkan keskeytymisestä ja mahdollisesta kotiin kuljetuksesta aiheutuneet kustannukset. Varsinaiseksi matkasairaudeksi määritellään vakuutusehdoissa sellainen lääkärinhoitoa vaatinut sairaus, josta selviää sairausoireita on ilmennyt vasta matkan aikana tai jonka lääketieteellisen kokemuksen perusteella on katsottava saaneen alkunsa sanottuna aikana. Esimerkiksi matkalla saatu tartuntatauti korvataan vaikka oireet puhkeaisivatkin vasta matkan jälkeen. Matkasairautena pidetään siis ensinnäkin vain sen asteista sairautta, että sen johdosta on käännytty lääkärin puoleen ja selvillä sairausoireilla vastaavasti sellaisia oireita, joiden johdosta on lääkärin konsultointi katsottu perustelluksi. Sairauden alkuketkenä pidetään tällaisten oireiden ilmaantumista, vaikka sairauden lääketieteellinen alku olisikin tapahtunut jo aikaisemmin. Käytännössä alkuketkenä pidetään sitä ajankohtaa, jolloin käännyttiin lääkärin puoleen.

Tyypillisiä matkasairauksiahan ovat sellaiset sairaudet, jotka todella alkavat vasta matkalla, esimerkiksi äkilliset infektiot, auringon polttamat, ruokamyrkytykset ja turistiripuli. Hemofiliaan liittyvät äkilliset vuodot korvataan useimmiten aikaisemman sairauden odottamattomana pahenemisena, jollaisessa tilanteessa korvataan vuodosta aiheutunut akuuttihoito, mutta ei esimerkiksi matkan keskeytymistä ja kotiinkuljetusta.

Hemofiliapotilaan matkalla sattuneet tapaturmat korvataan. Tapaturmalla ymmärretään äkillistä, ulkoista, ruumiinvamman aiheuttavaa tapahtumaa, joka sattuu vakuutetun tahtomatta. Jos kuitenkin tapaturmasta aiheutuneeseen vammaan on olennaisesti myötävaikuttanut tapaturmasta riippumaton sairaus tai vika, suoritetaan korvausta vain niiltä osin kuin sen on katsottava aiheutuneen tästä tapaturmasta. Jos siis esimerkiksi hemofilia oleellisesti pitkittää tapaturmavamman parantumista, suoritetaan korvauksia vain siihen saakka, mikä yleisen lääketieteellisen kokemuksen mukaan olisi ollut riittävä aika vamman parantumiseen muutoin terveellä samanikäisellä henkilöllä.

MUUTOKSENHAKU

Yksityisvakuutuksen korvauksiin voidaan hakea muutosta Vakuutuslautakunnasta. Lautakunta ei ole tuomioistuin, mutta vakuutuslalla noudatetaan lähes aina lautakunnan suositusluontoisia päätöksiä. Lautakunnassa tapahtuneen käsittelyn jälkeen riita voidaan edelleen kuitenkin saattaa käräjäoikeuden tutkitavaksi. ♦

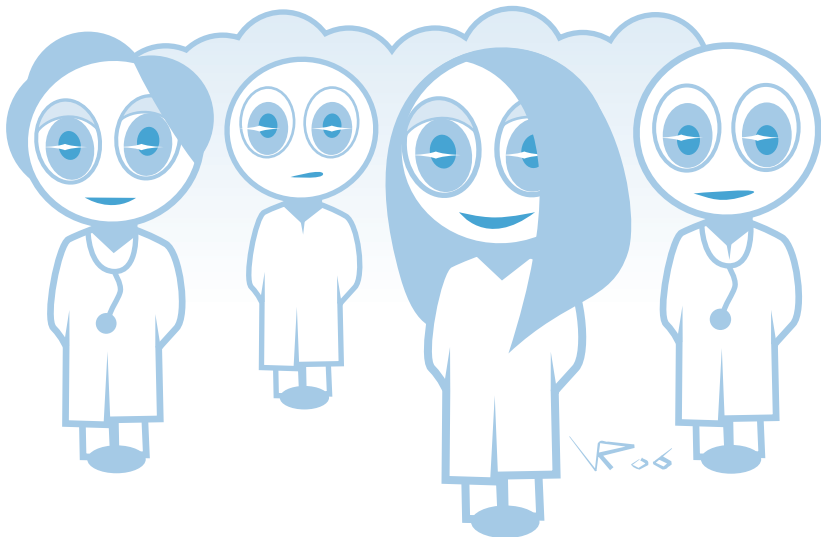
Suomeen perustettiin Suomen Hematologiyhdistyksen eli veritauteja hoitavien lääkäreiden ja hoitajien yhdistyksen toimesta Hemofiliaryhmä v. 2000 lopulla. Ryhmä koostuu suomalaisten yliopistosairaaloiden (HYKS, TaYS, TYKS, KYS ja OYS) hematologeista tai sisätautilääkäreistä/pediatreista (kustakin sairaalasta vähintään yksi lapsia ja yksi aikuisia hoitava lääkäri) ja kahdesta Suomen Punaisen Ristin Veripalvelun lääkäristä. Ryhmän puheenjohtaja toimii kolme vuotta kerrallaan ja hänen seuraajakseen valitaan varapuheenjohtaja. Kokouspöytäkirjasta vastaa ryhmän sisältä valittu sihteeri. Puheenjohtajana on vuorotellen lastenlääkäri ja aikuisia hoitava lääkäri.

Ryhmän tavoitteena on yhdenmukaistaa hemofilian ja muiden verenvuotosairauksien tutkimus- ja hoitokäytäntöjä Suomessa. Ryhmä kokoontuu pari kertaa vuodessa ja sen ohjelmassa on ajankohtaisten asioiden käsittelyn ohessa koulutuksellinen osa. Koulutusta on ollut antamassa sekä kansainvälisiä että kotimaisia luennoitsijavieraita. Aiheina ovat olleet mm. potilaiden kartoitus kussakin sairaanhoitopiirissä, potilaiden sairautta koskevan rekisterin suunnittelu, laboratoriotuloksiin liittyvät näkökohdat, linjaukset hoitokäytäntöjen turvallisuudesta ja ortopedinen hoito. Suurin yhtenäinen tehtävä on kansallisen rekisterin perustaminen, johon koottaisiin paitsi Veripalvelussa olevat diagnoositiedot, myös vuotoja ehkäisevät korvaushoitokäytännöt lapsilla ja näiden hoitovasteet, nivelten kunnon kartoitus, hemofiliaan ja sen hoitoon mahdollisesti liittyneet komplikaatiot, mukaan lukien tehdyt leikkaukset. Tällaisen rekisterin avulla saadaan arvokasta tietoa hoidon toteutumisesta, parantamisen aiheista ja suomalaista hoitoa voidaan vertailla kansainvälisesti. Lähtökohtana rekisterin perustamiselle tulee olla kansainvälinen yhteistoiminta, esim. pohjoismaiden ja eurooppalaisten suurten keskustusten välillä.

Hemofiliaryhmän perustamisen jälkeen on paikallisesti saatu kartoitetuksi hemofiliapotilaiden esiintyvyys kussakin hoitopiirissä. Tärkeimpänä muutoksena hoitolinjoissa on lasten tarkan polikliinisen seurannan jatkoksi käynnistetty aikuisten seurantaa ja eri erikoisalojen palvelujen keskitettyä tarjontaa varten polikliinistä toimintaa. Tällaisen seurannan etuna on potilaiden saama keskitetty palvelu eri erityisaloilta, esim. maksasairauksissa tai kuntoutuksessa vaikeiden nivelvuotojen jälkeen. On ollut erinomainen asia, että potilaat ovat hoitaneet vuotojaan omatoimisesti kotona, mutta saumaton ja tuttu yhteys sairaalaan ongelmien tullessa on tärkeä. Myös se ryhmä potilaita, jotka ovat vuotaneet usein ja joutuneet käymään sairaaloissa ensiapupoliklinikalla ilman käytössä

ollutta omahoitoa ovat jääneet ongelmiensa kanssa yksin ilman vastuullista hoitavaa lääkäriä, kun päivystysaikana on vaihtuva hoitotiimi työssä. Omahoitoon opastaminen on edelleen tarpeellista aikuisillekin, koska heissä on sellaisia, jotka eivät ole itse aikaisemmin korvaushoitoa toteuttaneet. Verenvuodon jälkeen mahdollisuus nivelten ja lihasten kuntouttamiseen ja jatkuvaan kunnon ylläpitoon on hoidon kannalta keskeistä. Jatkuvasti tulee vastaan uusia tilanteita, joissa potilaat kaipaavat neuvontaa ja sen järjestäminen hoitopaikkakunnalle on välttämätöntä. Jos tämä ei onnistu, tarvitaan lähete erikoislääkärin (Hemofiliaryhmään osallistuvien lääkärin tai muiden hematologien) vastaanotolle. Aikuispoliklinikka ottaa vastaan myös aikuistuvat lasten poliklinikalla aiemmin hoidetut potilaat ja jatkaa hyvien hoitotulosten ylläpitoa.

Edellä esitettiin muutamia näkökohtia niistä toimista, joihin hemofiliaryhmän lääkärit ovat ryhtyneet. Tehtävää on edelleen. Tärkein ja suuritöisin haaste on rekisteritiedon keruun järjestäminen ja rekisterin ylläpito. Siinä tarvitaan hyvää yhteistyötä ennen kaikkea potilaiden, mutta myös hemofiliahoitoa tukevien lääkevalmistajien kanssa kansainvälisen kokemuksen opastamana. ♦



Syynnynäisiä, periytyviä plasman hyytymishäiriöitä sairastavia potilaita asuu Suomessa hajallaan ympäri maata. Sairauksista tavallisimpia ovat A- ja B-hemofilia sekä von Willebrandin tauti. Kaikki tautimuodot mukaan lukien potilaita on noin 2500.

YHDISTYKSEN PERUSTAMINEN JA TEHTÄVÄ

Vielä puoli vuosisataa sitten verenvuototauti oli hyvin pelottava sairaus ja sitä yritettiin peitellä mahdollisimman pitkään. Kun tiedot sairaudesta ja sen hoitomahdollisuuksista lisääntyivät 1960-luvulla, syntyi tarve tiedottaa kaikesta verenvuototauteihin liittyvästä edistyksestä mahdollisimman laajalle. Todettiin tarpeelliseksi perustaa oma potilasjärjestö. Vastaavia yhdistyksiä oli jo perustettu ulkomailla ajamaan verenvuototauteja sairastavien etuja. Marraskuussa 1969 joukko potilaita ja sairaudesta kiinnostuneita lääkäreitä koontui Suomen Punaisen Ristin tiloihin Helsingin Tehtaankadulle perustamaan Suomen Hemofiliayhdistystä. Perustajajäseniä oli paikalla 62.

Yhdistykseen kuuluu nykyisin noin 850 jäsentä. Potilaiden ja heidän omaistensa lisäksi mukana on lääkäreitä ja muuta hoitohenkilökuntaa. Vuosien varrella yhdistyksen säännöt on uudistettu muutaman kerran, mutta yhdistyksen tarkoitus on määritelty yhä samoin kuin alkuperäisissä säännöissä. Niiden mukaan Hemofiliayhdistyksen tarkoituksena on:

- 1 auttaa verenvuototautipotilaita kaikin tavoin ja toimia yhdyssiteenä heidän ja heidän perheittensä välillä,
- 2 tehdä tai teettää tutkimuksia ja suunnitella vuotopotilaiden ongelmiin sopivia ratkaisuja ja pyrkiä toteuttamaan ne,
- 3 järjestää vuotopotilaille ja heidän omaisilleen tiedotus-, kuntoutus- ja virkistystilaisuuksia,
- 4 toimia levittämällä tietoa verenvuototaudeista sekä harjoittaa yhteistoimintaa muiden maiden vastaavien yhdistysten kanssa.

Hemofiliapotilaiden hyväksi merkittävää työtä tehneistä on yhdistyksen kunniajäseniksi kutsuttu prof. H. R. Nevanlinna(†), prof. Eero Ikkala (†), prof. Gunnar Myllylä, ekon. Risto Vesalainen, dos. Riitta Kekomäki, prof. Juhani Leikola, dos. Vesa Rasi, ortopedi LKT Timo Paavilainen, dos. Hannu Alaranta ja yhdistyksen entinen pitkäaikainen puheenjohtaja Seppo Urja. Yhdistyksen toiminnasta vastaa hallitus, johon kuuluu vuodeksi kerrallaan valittu puheenjohtaja ja varapuheenjohtaja ja kuusi jäsentä. Hallituksen varsinaiset jäsenet valitaan kahdeksi vuodeksi kerrallaan. Vakiintunut tapa on ollut, että ainakin yksi hallituksen jäsen on koulutukseltaan lääkäri.

Hemofiliayhdistyksen toiminnan rahoitus koostuu Raha-automaattiyhdistyksen, muutamien kuntien ja joidenkin liikeyritysten antamista avustuksista sekä jäsenmaksuista ja yksittäisten henkilöiden lahjoituksista.

YHTEISTYÖ

Suomen Punaisen Ristin Veripalvelu on ollut yhdistyksen toiminnan tärkein henkinen tuki. Kaikki verenvuototautien laboratoriodiagnoosit on tehty Veripalvelun hyttymislaboratoriossa (nyk. hemostaasiosasto). 1990-luvun alkuun asti Veripalvelu oli ainoa maassamme käytettyjen F VIII- ja F IX -valmisteiden tuottaja.

Toinen merkittävä laitos hemofiliayhdistyksen kannalta on Invalidisäätiö, koska suurin osa yhdistyksen jäsenistön ortopedisistä hoidoista on suoritettu siellä. Invalidisäätiön Sairaala ORTON on ollut kehittämässä ja toteuttamassa hemofilikoiden tekonivelkirurgiaa. Kuntoutus ORTON on kuntouttanut vuototautipotilaita 1990-luvun alusta yhteistyökumppanimme.

HUS Meilahden sairaalassa aloitti vuonna 2002 hyttymishäiriöpoliklinikka, jonka toiminta on aikuispotilaiden hoidon osalta ollut uraauurtavaa maassamme. Poliklinikka pyrkii toteuttamaan potilaan kokonaisvaltaisen hoidon mahdollisimman kattavasti.

TOIMINTA

Perustamisestaan lähtien on yhdistyksen tärkein tavoite ollut sairauteen liittyvän tietouden jakaminen jäsenilleen. Yhdistyksellä on oma lehti, Tiiviste, joka ilmestyy neljä kertaa vuodessa. Lehdessä on ajankohtaisia asioita, uusia tutkimustuloksia, jäsenten omia kannanottoja ja tietoja kokouksista, kurseista ja jäsentapahtumista. Vuonna 1981 yhdistys julkaisi yhdessä Suomen Punaisen Ristin Veripalvelun kanssa hoito-oppaan Verenvuototaudit, joka on uudistettu vuosina 1989 ja 1998. Nyt käsillä on siis neljäs uudistettu painos tästä oppaasta. Vuonna 1994 yhdistys julkaisi Kunto-oppaan, jossa on perusteellisesti selvitetty vuototautipotilaan lääkinällinen kuntoutus ja liikunnan tarve fyysisen kunnon ylläpitämiseksi. Yhdistys käännäti englantilaisen Lasten Hemofiliakirjan 1988. Englantilainen kirjanen korvattiin vuonna 2004 yhdistyksen itse tekemällä lasten kirjalla nimeltään Vesseli, joka on tarkoitettu leikki-ikäisille vuototautipotilaille ja heidän perheilleen. Internet-sivut yhdistykselle avattiin 1999.

Vuosittain järjestettävissä vuosi- ja vaalikokouksissa käsitellään ajankohtaisia tai muuten tärkeitä aiheita esimerkiksi asiantuntijaesitelmien tai paneelikeskustelujen muodossa. Näihin kokouksiin osallistuu yleensä noin 50 jäsentä kautta Suomen. Yhdistys on halunnut antaa jäsenille mahdollisuuden tavata toisiaan järjestämällä paikalliskokouksia ja erityisiä kesätapahtumia. Ne ovatkin saaneet erittäin hyvän vastaanoton. Monet potilaat ja heidän omaisensa saavat suurta tukea ja apua keskustelusta muiden vastaavassa tilanteessa olevien kanssa. Etenkin pienten lasten vanhemmat, joille verenvuototauti on uusi asia, ovat kokeneet tärkeäksi vaihtaa kokemuksia muiden vanhempien kanssa.

Yhdistyksen edustajia on osallistunut myös kansainväliseen toimintaan. Suomen Hemofiliayhdistys on jäsen Maailman Hemofialiitossa (WFH, World Federation of Hemophilia). 90-luvun alusta lähtien yhteistyötä on ollut lähinnä Pohjoismaiden hemofiliayhdistysten kanssa sekä Euroopan hemofiliayhdistysten yhteistyöelimen EHC:n (European Hemophilia Consortium) puitteissa.

Aikuisten kotihoidon koulutus aloitettiin yhdistyksen, Suomen Punaisen Ristin Veripalvelun ja Kansaneläkelaitoksen yhteistyönä 1974. Lasten kotihoitolupa saatiin silloiselta Lääkintöhallitukselta 1976. Siitä lähtien lääkkeen on voinut antaa joko potilas itse tai hänen omaisensa. Nykyään kaikki halukkaat on voitu kouluttaa kotihoitoon.

Yhdistys järjestää kuntoutus- ja sopeutumisvalmennuskursseja eri ikäisille vuotautipotilaille ja heidän perheilleen. Erityisen suosittuja ovat olleet perhekurssit. Näin pääsevät myös terveet sisarukset saamaan tietoa sairaudesta. Kurssien monipuolinen ohjelma koostuu luennoista, lääkintävoimistelusta, ryhmäkeskusteluista ja kotihoidon opetuksesta. Kurssit on järjestetty Kansaneläkelaitoksen rahoittamina. Aikuispotilaiden kuntoutus- ja sopeutumisvalmennus-kurssien rahoittajana on myös Raha-automaattiyhdistys.

Yhdistyksellä on toimisto Helsingissä, jossa yksi palkattu työntekijä. Yhdistyksen toiminta perustuu pääasiassa luottamushenkilöiden korvauksettomaan toimintaan ja muilta vapaaehtoisilta yhdistysjäseniltä saatuun arvokkaaseen apuun. ♡

Yhdistyksen yhteystiedot ovat

**Suomen Hemofiliayhdistys r.y. –
Föreningen för Blödarsjuka i Finland r.f.**
PL 631
00101 Helsinki

Puhelin: (09) 4368 2992
Telekopio: (09) 458 3910
Sähköposti: info@hemofilia.fi
Kotisivut: www.hemofilia.fi

Käyntiosoite: Ansaritie 1, 00350 Helsinki



Hemofiliapotilaiden järjestöillä on pitkät ja vahvat perinteet kansainvälisestä yhteistyöstä. Tässä kirjoituksessa esitellään lyhyesti ne organisaatiot, joiden puitteissa tämä yhteistyö toimii.

MAAILMAN HEMOFILIALIITTO (WORLD FEDERATION OF HEMOPHILIA – WFH)

Järjestö perustettiin vuonna 1963 Kööpenhaminassa. Sen ensimmäinen puheenjohtaja oli kanadalainen liikemies Frank Schnabel (1926 - 1987), joka itse sairasti vaikeaa A-hemofiliaa. WFH:n päämaja toimii edelleenkin Kanadassa. WFH on ei-kaupallinen voittoa tuottamaton kansainvälinen organisaatio, joka on omistautunut parantamaan vuotopotilaiden elämänlaatua. Järjestön missio on ”saada käyttöön, kehittää ja ylläpitää hemofilian ja muiden vastaavien vuotosairauksien hoitoa kaikkialla maailmassa”.

Järjestöön kuuluu tällä hetkellä kansallisia hemofiliayhdistyksiä jo yli sadasta maasta. Järjestö tekee yhteistyötä terveydenhoitoalan ammattilaisten, potilaiden, lääketeollisuuden sekä eri maiden viranomaisten ja hallitusten kanssa. Järjestöllä on Maailman terveysjärjestön WHO:n tunnustama asema.

Tavoitteitaan WFH ajaa mm. seuraavilla tavoilla

- kouluttamalla lääkäreitä, hoitajia ja muita terveydenhoitoalan ammattilaisia
- edistämällä kehitysmaiden ja kehittyneiden maiden hoitokeskusten ja potilasjärjestöjen välistä yhteistyötä tiedon siirtämiseksi kehitysmaiden käyttöön
- järjestämällä kansainvälisiä hemofiliakongresseja
- keräämällä maailmanlaajuisesti erilaista asiaan liittyvää tilastotietoa
- julkaisemalla koulutus- ja muuta materiaalia useilla kielillä terveydenhoitoalan ammattilaisten, potilaiden ja heidän perheidensä tarpeisiin
- seuraamalla hoidossa käytettävien lääkevalmisteiden turvallisuutta ja niihin mahdollisesti liittyviä riskejä sekä pyrkimällä parantamaan valmisteiden turvallisuutta
- organisoimalla erilaisia kehitysohjelmia etenkin köyhien ja ”alikehittyneiden” maiden hoitotilanteen parantamiseksi ja vuotopotilaiden odotettavissa olevan eliniän pidentämiseksi

Kansalliset hemofiliayhdistykset ovat WFH:n keskeisiä yhteistyökumppaneita. Jokaisesta maasta vain yksi potilasyhdistys voi saada kansallisen jäsenjärjestön (NMO) aseman. Kansallinen jäsenjärjestö saa äänioikeuden WFH:n yleiskokouksissa, joissa päätetään mm. henkilövalinnoista WFH:n johtolinjiin. Suomen Hemofiliayhdistys ry. on ollut WFH:n jäsenjärjestö koko toimintansa ajan.

WFH:n toimintaa johtaa 13-jäseninen kansainvälinen toimeenpaneva komitea (Executive Committee), jonka puheenjohtajana toimii tällä hetkellä yhdysvaltalainen Mark Skinner. Hän on koulutukseltaan juristi ja sairastaa hemofiliaa. Skinner aloitti työnsä lokakuussa 2004 ja hän on WFH:n neljäs puheenjohtaja järjestön historiassa. WFH:n nykyinen toimitusjohtaja on kanadalainen Miklos Fulop.

WFH julkaisee Hemophilia World -lehteä, joka ilmestyy kolme - neljä kertaa vuodessa. Lisäksi järjestö jatkuvasti julkaisee runsaasti erilaisia oppaita ja artikkeleita mm. hemofilian hoidosta, yhdistystoiminnan organisoinnista, alaan liittyvää tilastotietoa sekä tietoa verituotteiden turvallisuudesta. Suuri osa julkaisuista on saatavilla tai tilattavissa WFH:n verkkosivujen kautta. Lisäksi järjestö ylläpitää luetteloa eri maiden hoitokeskuksista yhteystietoineen (Passport), joka on saatavilla sekä WFH:n verkkosivujen kautta että painettuna.

Tavoitteitaan WFH vie eteenpäin lukuisten ohjelmien avulla, joista mainittakoon esimerkiksi International Hemophilia Training Centre Program, jossa 31 eri puolilla maailmaa sijaitsevaa hemofiakeskusta on nimetty koulutuspaikoiksi, jotka kouluttavat kehitysmaiden lääkäreitä ja hoitohenkilökuntaa. Koulutus käsittää kliinistä ja laboratoriotoimintaan liittyvää opetusta ja harjoittelua. WFH myöntää myös stipendejä tähän koulutukseen. Humanitaarisen avun ohjelmassa WFH jakaa kehitysmaiden käyttöön lahjoituksena saatuja lääkevalmisteita. Ohjelma alkoi vuonna 1996, ja tammikuussa 2004 näitä lahjoituksena saatuja lääkevalmisteita oli toimitettu rekisteröidyille hemofiakeskuksille tai hemofiliajärjestöille 56 maahan yli 55 miljoonaa yksikköä, arvoltaan runsaat 51 miljoonaa US-dollaria. Twinning-ohjelmassa kaksi hemofiakeskusta tai potilasjärjestöä (usein kehitysmaan ja vauraamman maan) muodostavat parin, joka yhteistyössä kehittää heikommassa asemassa olevan osapuolen toimintaa. Tätä toimintaa sponsoroi lääketehdas Wyeth. Tällä hetkellä on 45 tällaista twinning-kumppanuutta yhteensä 47 maassa. WFH ylläpitää myös maakohtaisia ohjelmia, jossa pyritään pitkäjänteisesti kehittämään jotain määriteltyä osa-aluetta yksittäisen maan hoitojärjestelmässä. Maakohtaisia ohjelmia on käynnissä kaikissa maanosissa yhteensä 26 maassa. Lisäksi WFH:lla on laboratoriossa tapahtuvan diagnostiikan laadun parantamiseen tähtäävä ohjelma.

GAP (Global Alliance for Progress) -yhteistyön avulla pyritään aktivoimaan eri maiden hallituksia ja terveysviranomaisia parantamaan hemofilian hoitoa alueellaan ja käyttämään siihen enemmän resursseja. Tällä toiminnalla yritetään kuroa umpeen sitä kuilua, jonka johdosta arviolta 75 % maailman hemofiliapotilaista on yhä vailla kunnollista hoitoa.

World Federation of Hemophilia

1425 René Lévesque Blvd. W.

Suite 1010

Montréal, Québec

H3G 1T7 Canada

Puhelin: +1 (514) 875-7944

Telekopio: +1 (514) 875-8916

Sähköposti: wfh@wfh.org

Verkkosivut: www.wfh.org

EUROOPAN HEMOFILIAYHDISTYSTEN KATTOJÄRJESTÖ (EUROPEAN HAEMOPHILIA CONSORTIUM – EHC)

EHC on 44 Eurooppalaisen hemofiliayhdistyksen yhteistyöorganisaatio, joka perustettiin vuonna 1987. EHC:n toiminnasta vastaava elin on ohjauskomitea (steering committee), johon edustajat valitaan jäsenyhdistysten toimesta. Ohjauskomitean puheenjohtaja on tällä hetkellä itävaltalainen Hubert Hartl. EHC:n sihteeristö toimii tällä hetkellä Itävallan hemofiliayhdistyksen yhteydessä.

EHC:n tavoitteena on parantaa eurooppalaisten hemofiapotilaiden elämänlaatua.

Tätä tavoitetta EHC pyrkii ajamaan seuraavin tavoin

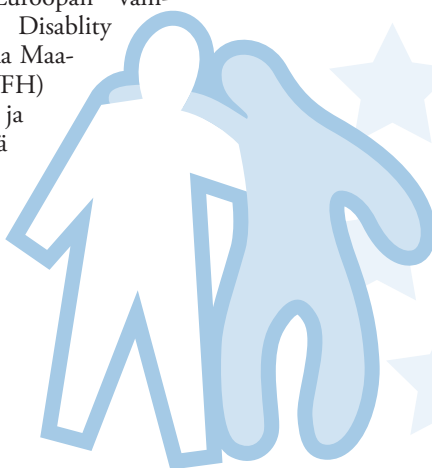
- Parantamalla diagnostiikkaa ja hoitomahdollisuuksia. Jopa 50 % eurooppalaisista potilaista saa riittämätöntä hoitoa.
- Varmistamalla turvallisten hyytymistekijävalmisteiden riittävän tuotannon.
- Edistämällä potilaiden oikeuksia ja nostamalla eettisiä kysymyksiä esille.
- Seuraamalla Euroopan terveydenhoitopolitiikkaa ja pyrkimällä vaikuttamaan siihen.
- Tekemällä tutkimuksia ja keräämällä tilastoja hemofilian hoidosta jäsenmaissa.
- Edistämällä hemofiliaan liittyvää tutkimusta.

EHC järjestää vuosittaisen kokouksen jossain päin Eurooppaa, jossa tarkastellaan edellämainittujen toiminta-alueiden tilannetta ja kehitystä.

EHC:llä on jatkuvat yhteydet mm. seuraaviin organisaatioihin

- The European Agency for Evaluation of Medicines (EMA) – Euroopan Lääketarkastusvirasto
- The European Plasma Fractionation Association (EPFA)
- The Plasma Protein Therapeutics Association (PPTA)

EHC on jäsenenä Euroopan vammaisfoorumissa (European Disability Forum – EDF). EHC hoitaa Maa- ilman Hemofilialiiton (WFH) Euroopan aluetoimistoa, ja toimii läheisessä yhteistyössä WFH:n Kanadan päämajan kanssa. Suomen Hemofiliayhdistyksen edustaja on osallistunut EHC:n kokouksiin säännöllisesti.



European Haemophilia Consortium

c/o Austrian Haemophilia Society
A-1060 Vienna
Mariahilfer Gurtel 4
Austria
Puhelin: +43 1 59 537 33
Telekopio: +43 1 59 537 3367
Matkapuhelin: +43 676 530 3500

Telekopio: +43 2231 66011
Sähköposti: hartl@bluter.at

Yhteyshenkilö EHC :n sihteeristössä:
Ms Gabriela Böhm, EHC Administrator
Puhelin: +43 1 59 537 33
Telekopio: +43 1 59 537 3367
Matkapuhelin: +43 676 530 3300
Sähköposti: boehm@bluter.at

POHJOISMAIDEN HEMOFILIAYHDISTYSTEN YHTEISTYÖ

Pohjoismaiden (Suomi, Ruotsi, Norja, Tanska ja Islanti) hemofiliayhdistyksien hallitukset ovat perinteisesti pitäneet vuosittaisen yhteisen kokouksen, jossa on tarkasteltu yhteisesti kiinnostavia aiheita. Nämä tapaamiset ovat olleet epämuodollisia ja ne on pidetty vuorotellen eri pohjoismaissa. Tapaamisissa on päästy vertailemaan hemofilian hoidon tilannetta taloudellisesti ja kulttuurisesti varsin samanlaisten valtioiden välillä, mikä lienee ollut tapaamisten tärkein anti henkilökohtaisten kontaktien lisäksi. ♡

Internet, tuo tiedon ja turhuuden runsaudensarvi, sisältää myös runsaasti hemofiliaan ja sitä sivuaviin aiheisiin liittyvää tietoa. Hakusanoilla ”hemofilia”, ”hemophilia” tai ”haemophilia” saa hakukoneilla tulokseksi tuhansia sivustoja, joten niiden pintapuolinenkin esittely tässä oppaassa on mahdollon tehtävä. Sivustojen suuri lukumäärä ei välttämättä tarkoita sitä, että tarjolla olisi runsaasti tasokasta hemofiliatietoutta. Suuri osa sivujen sisältämästä tiedosta on sidoksissa julkaisevan organisaation kotimaahan. Suomenkielistä informaatiota verkossa on tarjolla suhteellisen vähän. Vaatimattomasta ulkoasustaan huolimatta kattavimmat suomenkieliset sivut ovat Suomen Hemofiliayhdistyksen verkkosivut. Englanniksi valikoimaa löytyy sen sijaan miltei rajattomasti. Tässä esitellyt verkko-osoitteet jakaantuvat karkeasti seuraaviin ryhmiin:

- Hemofiliajärjestöjen, kuten Maailman hemofilialiiton (WFH) ja sen maakohtaisten jäsenjärjestöjen sivut
- Potilaiden keskustelu- ja tukiryhmät
- Lääkevalmistajien ylläpitämät ja/tai sponsoroimat hemofilia-aiheiset sivut
- Hoito- ja tutkimusorganisaatioiden sivustot, joilla käsitellään verenvuototautien tai niiden oheissairauksien ja komplikaatioiden (esim. C-hepatiitti) hoitoa
- Yleiset sosiaali- ja terveysalan järjestöjen sekä viranomaisten ja muiden vastaavien toimijoiden sivustot, joissa sivutaan verenvuototauteja jollain tavoin, tai jotka tarjoavat verenvuototauteja sairastaville tarpeellisia tietoja tai palveluja
- Muut (mm. lääketieteelliset julkaisut)

Seuraavassa on esitelty kustakin edellä mainitusta ryhmästä joitain sivustoja, joilta toivottavasti löytyy hyödyllistä ja mielenkiintoista tietoa. Näiltä voi ainakin aloittaa aiheeseen tutustumisen Internetissä. Sivuilta löytyy lisää linkkejä eteenpäin.

Esitellyt linkit on tarkistettu kirjoitushetkellä heinäkuussa 2005, mutta kuten tiedetään, Internetissä olevat tiedot voivat vanhentua nopeasti ja linkit saattavat muuttua tai poistua kokonaan, samoin sivustojen sisältö voi muuttua. Seuraava lista voi siis parhaimmillaankin olla vain suuntaa-antava.

HEMOFILIAJÄRJESTÖJÄ

World Federation of Hemophilia

www.wfh.org

Maailman Hemofilialiiton laajat kansainväliset sivustot, joilta myös linkit useimpien maiden kansallisten hemofiliayhdistysten sivuille, alueellisten organisaatioiden (mm. Euroopan hemofiliayhdistysten yhteistyöorganisaatio EHC) sivuille, tietoja kansainvälisistä tapahtumista, raportteja, tutkimuksia jne. Hyvä aloituspaikka lisätiedon löytämiseksi. Sivuilta löytyy myös linkki maailmanlaajuiseen hoitopaikka-hakemistoon (passport). Kielet englanti, ranska ja espanja. Linkki suoraan passport-sivustoon: <http://www.wfh.org/passport/Passport.asp>.

Suomen Hemofiliayhdistys ry (SHY)www.hemofilia.fi

Suomen Hemofiliayhdistyksen tapahtumia, hemofilian suomenkielinen tietopaketti, keskustelufoorumi sekä linkkejä kansainvälisille ja kotimaisille sivustoille.

Ulkomaisten hemofiliayhdistysten sivustoja (WFH:n jäsenjärjestöjä):**Belgia (myös ranskankieliset sivut)**www.ahvh.be/**Espanja**www.hemofilia.com**Italia**www.fedemo.it**Irlanti**www.haemophilia-society.ie**Islanti**www.hemophilia.is**Iso-Britannia**www.haemophilia.org.uk**Kanada (kielet englanti ja ranska)**www.hemophilia.ca**Norja**www.fbin.no**Ranska**www.afh.asso.fr/**Ruotsi**www.fbis.se**Saksa**www.dhg.de**Tanska**www.bloderforeningen.dk**USA (National Hemophilia Foundation – NHF)**www.hemophilia.org**Viro**www.hemofilia.ee**Venäjä**www.hemophilia.ru

USAssa myös useita osavaltioiden yhdistyksiä, esimerkkinä vaikkapa

www.hemophiliaofiowa.org**POTILAIDEN TUKI- JA KESKUSTELURYHMIÄ****Suomen Hemofiliayhdistyksen keskustelufoorumi**www.hemofilia.fi/foorumi.htm

Keskustelufoorumi verenvuototauteja sairastaville, heidän omaisilleen sekä muille asiasta kiinnostuneille. Ei vaadi rekisteröitymistä.

International Hemophilia Clubwww.geocities.com/hemophiliacub/egroup.html

Englanninkielinen potilaiden keskustelufoorumi, chat, kuva-arkistoja ym. Vaatii sähköpostiosoitteen ja rekisteröitymisen. Rekisteröitymisen voi suorittaa oheisen verkko-osoitteen kautta.

Women who Bleed<http://groups.msn.com/WomenwhoBleed>

Keskustelufoorumi vuototauteja sairastaville naisille. Englanninkielinen.

LÄÄKETEHTAITA

HemophiliaGalaxy (Baxter) www.hemophiliagalaxy.com

Potilaille ja omaisille sekä terveydenhoitoammattilaisille suunnatut hemofilia-aiheiset sivut.

Hemophiliavillage (Wyeth) www.hemophiliavillage.com

Hemofiliasisivut kuluttajille sekä terveydenhoitoammattilaisille.

Allaboutbleeding (ZLB Behring) www.allaboutbleeding.com

Von Willebrandin tautiin keskittyneet laajat sivut, erityisesti naisille.

Novo Nordisk www.novonordisk.com

Yhtiön kotisivut, hemofiliasisivut potilaille ja ammattilaisille.

Sanquin Oy www.sanquin.fi

Hollantilaisen Blood Supply Foundationin Suomeen perustaman yhtiön kotisivut.

HOITO- JA TUTKIMUSORGANISAATIOITA

Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri www.hus.fi

Sairaaloiden ja toimialojen esittely ja yhteystiedot.

Invalidisäätiö ORTON www.invalidisaatio.fi

Sairaala ORTON, Kuntoutus ORTON, Keskuspuiston ammattikoulu ja Tieteellinen tutkimus ORTON.

Suomen Punaisen Ristin Veripalvelu www.veripalvelu.redcross.fi

Verenluovutus- ja tutkimustoiminnan sekä valmisteiden esittely.

Oxford Haemophilia Centre www.medicine.ox.ac.uk/ohc

Suuren hemofiakeskuksen sivut, joilla mm. hemofilian hoidon kliinisiä näkökohtia, tietoja lääkervalmisteista, hemofiakeskuksen julkaisuista sekä linkkejä.

The Haemophilia Alliance www.haemophiliaalliance.org.uk

Useiden hemofilian hoitoon osallistuvien järjestöjen yhteistyöorganisaatio (UK). Sivuilla mm. hemofiakeskuksiin ja hoidon laatuun liittyviä määrittelyjä.

Hepatitis C Trust (UK) www.hepcuk.info

C-hepatiitin diagnoosiin, taudinkuvaan, hoitoon ja taudin kanssa elämiseen liittyvää tietoutta.

British Liver Trust www.britishlivertrust.org.uk

Maksasairauksiin keskittyvät sivut. Myös laaja C-hepatiittia koskeva osio.

SOSIAALI- JA TERVEYSALAN JÄRJESTÖJÄ / VIRANOMAISIA

Kansaneläkelaitos (KELA) www.kela.fi

Väestöliiton perinnöllisyysneuvonta www.vaestoliitto.fi

Lääkelaitos www.nam.fi

Sosiaali- ja terveystieteiden ministeriö www.stm.fi

Euroopan Unionin portaali / Kansanterveys www.europa.eu.int/pol/health/index_fi.htm

EU:n terveysasioiden sivustot. Kieli suomi.

Euroopan Lääkevirasto www.emea.eu.int

EU:n alainen virasto, jonka tehtävänä on ihmis- ja eläinlääkkeiden turvallisuuden valvonta ja tutkiminen. Sivuilta on mm. saatavilla lääkevalmisteiden kuvaukset useilla eri kielillä (myös suomeksi) pdf-muodossa.

Centers for Disease Control and Prevention (CDC) www.cdc.gov

USAn terveysviranomaisen laajat sivustot, joilla mm. tietoja tartuntataudeista.

Maailman terveysjärjestö (WHO) www.who.int/en

MUITA

British Medical Journal www.bmj.com/collections

Tunnetun lääketieteellisen julkaisun artikkelikokoelman kotisivu.

Advoy www.advoy.com

Hemofilian (oma)hoidon seuranta- ja tilastointijärjestelmä Internetissä. HUOM! Sivuston käyttämättömyyden järjestää oma hoitava sairaala, jos mahdollista. Suomessa ainakin HUS:in hyytymishäiriöyksikön käytössä. Vaatii rekisteröitymistä. Englanninkielinen.

LA Kelley Communications, Inc. www.kelleycom.com

Kustannus- ja koulutusyritys (USA), joka mm. julkaisee hemofilia-aiheisia opaskirjoja.

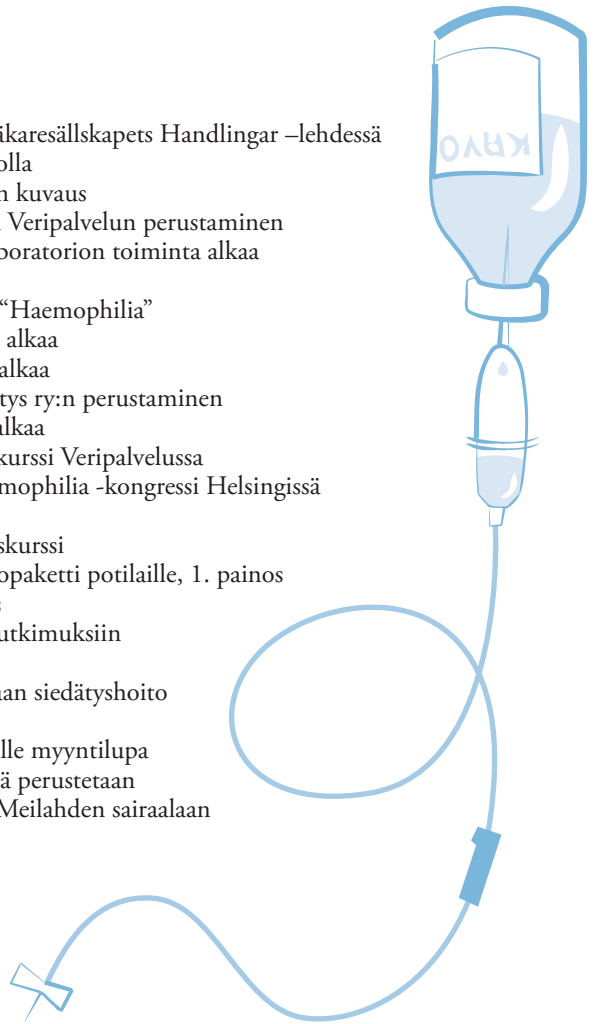
Haemostasis Forum www.haemostasis-forum.org

Novon ylläpitämät hemofiliasivustot vain terveydenhuollon ammattilaisille. Vaatii rekisteröitymistä, jossa vaaditaan ammatin ja toimipaikan kertomista.

Hätäkeskus www.112.fi

Sivuilta voi määrittää esim. kesämökin tai retkeilykohteen koordinaatit.

- 1883 Tapausselostus Finska Läkaresällskapetets Handlingar –lehdessä
- 1915 Vuodon hoito verensiirrolla
- 1926 Von Willebrandin taudin kuvaus
- 1948 Suomen Punaisen Ristin Veripalvelun perustaminen
- 1957 Veripalvelun hyttymislaboratorion toiminta alkaa
- 1958 Jääplasman käyttö alkaa
- 1960 Eero Ikkalan väitöskirja “Haemophilia”
- 1967 Kryopresipitaatin käyttö alkaa
- 1969 F IX -valmisteen käyttö alkaa
- 1969 Suomen Hemofiliayhdistys ry:n perustaminen
- 1969 Ennaltaehkäisevä hoito alkaa
- 1974 Ensimmäinen kotihoitokurssi Veripalvelussa
- 1975 World Federation of Hemophilia -kongressi Helsingissä
- 1976 Lasten kotihoito alkaa
- 1977 Ensimmäinen kuntoutuskurssi
- 1981 Verenvuototaudit – Tietopaketti potilaille, 1. painos
- 1984 Polven tekonivelleikkaus
- 1985 Geeniteknikka kantajatutkimuksiin
- 1988 Lasten hemofiiliakirja
- 1991 F VIII -inhibiittoripotilaan siedätyshoito
- 1994 Kunto-opas
- 1995 Rekombinanttivalmistelle myyntilupa
- 2001 Suomen Hemofiiliaryhmä perustetaan
- 2002 Hyttymishäiriöyksikkö Meilahden sairaalaan



KIRJOITTAJAT

Veli-Jukka Anttila, LT

Erikoislääkäri
HUS, Sisätaudit, Infektiosairauksien klinikka
PL 340, 00029 HUS

Elina Armstrong, LT

Erikoislääkäri
HUS, Sisätaudit, Hematologian klinikka
PL 340, 00029 HUS

Martti Färkkilä, dosentti

Yli lääkäri
HUS, Sisätaudit, Gastroenterologian klinikka
PL 340, 00029 HUS

Ritva Hurskainen, LT, naistentautien ja synnytysten erikoislääkäri

Osastonylilääkäri
Hyvinkään sairaala
Sairaalakatu 1, 05850 Hyvinkää

Anne Inkilä

Vantaa

Marjatta Kallio

Suunnittelija
Terveys- ja toimeentuloturvaosasto, kuntoutuslinja
Kansaneläkelaitos

Eija Kalso, professori

Yli lääkäri
HYKS; Anestesiologia, tehohoito, ensihoito ja kivunhoito; Kipuklinikka
PL 140, 00029 HUS

Jaana Kaukoranta

Psykologi
HUS, Lasten ja Nuorten sairaala
PL 281, 00029 HUS

Elli Koivunen, LKT

Apulaisyli lääkäri
Tampereen yliopistollinen sairaala
PL 2000, 33521 Tampere

Timo Kontuniemi

Vakuutussihteeri
Eläke- ja toimeentuloturvaosasto
Kansaneläkelaitos

Marjatta Lanning, professori

Ylilääkäri
OYS Lasten ja Nuorten klinikka
PL 23, 90029 OYS

Riitta Lassila, dosentti

Osastonylilääkäri
HUS, Sisätaudit, Hematologian klinikka
PL 340, 00029 HUS

Anna-Elina Lehesjoki, professori, tutkimusjohtaja

Folkhälsanin perinnöllisyystieteen laitos ja neurotieteen tutkimuskeskus
Biomedicum Helsinki
PL 63, 00014 Helsingin yliopisto

Anne Lindqvist

Sairaanhoitaja
Hyytymishäiriöyksikkö, hemofiliapoliklinikka
HYKS Meilahden sairaala
(toimikausi 6/2002-3/2005)

Anne Mäkipernaa, dosentti, lastenhematologi

Erikoislääkäri
HUS, Sisätaudit, Hematologian klinikka
PL 340, 00029 HUS

Reijo Norio, LKT

Professori
Helsinki

Timo Paavilainen, LKT

Konsultoiva ortopedi
Sairaala ORTON, Helsinki

Petteri Peltola, erikoishammaslääkäri

Johtava ylihammaslääkäri
Espoon sosiaali- ja terveystoimi
PL 202, 02070 Espoon kaupunki

Timo Pohjolainen, dosentti, fysiatrian erikoislääkäri,
kivunhoidon ja kuntoutuksen erityispätevyys

Ylilääkäri

Orton, Invalidisäätiö

Tenholantie 10, 00280 Helsinki

Sirkka Rajaniemi

Suunnittelija

Terveys- ja toimeentuloturvaosasto, kuntoutuslinja

Kansaneläkelaitos

Vesa Rasi, dosentti

Ylilääkäri, kliiniset palvelut ja hemostaasitutkimukset

Suomen Punaisen Ristin Veripalvelu

Kivihaantie 7, 00310 Helsinki

Aki Rovasalo, LL, psykiatrian erikoislääkäri

Vs. apulaisyylilääkäri

Yleissairaalapsykiatrian poliklinikka

Hyvinkään sairaala

Sairaalakatu 1, 05850 Hyvinkää

Martti Siimes, professori

HUS, Lastenkliniikka

PL 281, 00029 HUS

Mirja Somer, dosentti

Erikoislääkäri

Väestöliitto, Perinnöllisyyskliniikka

PL 849, 00101 Helsinki

Markku Toiviainen

Hallituksen jäsen

Suomen Hemofiliayhdistys r.y.

PL 631, 00101 Helsinki

Iikka Torstila, dosentti

Ylilääkäri

Vahinko-Tapiola

Seppo Villanen, LL

Fysiatrian erikoislääkäri, yleislääketieteen erikoislääkäri,

kivunhoidon ja kuntoutuksen erityispätevyys

Orton, Invalidisäätiö

Tenholantie 10, 00280 Helsinki



Punainen Risti
Veripalvelu



ISBN 952-5457-10-9