

Mieheni onkin HARVINAINEN

Aloin epäillä miehelläni olevan Marfan oireyhtymä sattumalta lehdestä lukemani artikkelin perusteella. Mieheni suvussa ei ollut aiemmin diagnosoitu Marfania kenelläkään. Ensimmäinen yleislääkäri kärjistetysti sanoen nauroi meidät pihalle. Vasta toinen lääkäri otti meidät todesta ja saimme lähetteen Helsingin perinnöllisyyslääketieteen yksikköön 2006 syksyllä.

Siellä päädyttiin tekemään Marfan oireyhtymä-epäilyyn liittyen fibrilliini-1-geenin mutaatiotutkimus. Tehdyssä tutkimuksessa löytyi Marfan oireyhtymälle tyypillinen mutaatio eksoneissa 62. Diagnoosi tuli miehelleni ensimmäisen raskauteni puolessa välissä. Syntyneelle pojalleme tehtiin sama geenitutkimus ja sama diagnoosi saatiin pojan ollessa 7kk. Nyt yhtäkkiä minulla olikin perhe, jossa molemmilla on hyvin harvinaisen oireyhtymä.

EPÄILYS HERÄÄ 2003

Kohtasimme vuonna 2001 täysin sattumalta – näin jälkikäteen ajateltuna kuin kohtalon johdattelemana. Mieheni oli melko pitkä (191 cm) ja hoikahko. Kiinnitin myös huomiota hänen notkeuteensa. Hänen varpaansa olivat mielestäni hieman normaalia pidemmät ja taipuisat, varsinkin isovarpaat. Hänen peukalonsa myös taipuivat

kiinni ranteeseen. Rintakehässä oli lievä kuoppa, jonka yläpuolella oli epäsymmetrinen kohouma. Nämä olivat seikkoja, jotka olivat melko pieniä, mutta kuitenkin kiinnitin niihin heti huomioni, sillä en ollut nähnyt vastaavaa aiemmin kenelläkään. Ajattelin vain, että meitä on moneen junaan ja jokaisella on omat ominaispiirteensä.

Hänen suhteellisen hoikan isänsä yllättävä kuolema nukkuessa 41-vuotiaana vuonna 1991 askarrutti minua. Mieheni ei osannut kertoa tarkemmin kuolinsyystä, mutta kuin että sydän petti hänen nukkuessaan. Kuolinsyytutkinta tehtiin, mutta tarkempaa tietoa miehelläni ei ollut. Toisin sanoen lääkäri eikä kukaan muukaan näköjään epäillyt mitään perinnöllistä, eikä nähty tarvetta selvittää asiaa sen enempää. Ja vaikka joku olisikin epäillyt, siitä emme tiedä, koska mitään asian eteen ei luultavasti tehty tai ainakaan siitä mieheni ei ollut tietoinen. Yllätin monesti

itseni miettimästä, mahtoiko tämä yllättävä sydämen pettäminen olla sittenkin perinnöllistä ja pitäisikö hänen käydä kardiologilla. Mieheni vakuutteli, ettei se ollut perinnöllistä ja eikä hänellä ole tarvetta tutkituttaa sydäntään.

Joskus vuonna 2003 satuin lukemaan lehtiartikkelin eräästä harvinaisesta oireyhtymästä. Lukiessani artikkelia ajattelin, että miehelläni on juuri näitä ulkoisia piirteitä, mitä oireyhtymässä voi olla. Tosin oireyhtymä oli erittäin harvinaisen, joten mikä mahdollisuus oli, että miehelläni olisi juuri se? Melko pieni. Säästin lehteä viikkoja, mutta se joutui lehdenkeräykseen. En muistanut enää oireyhtymän nimeä. Ainut asia, jonka muistin, oli se, että ”tähän oireyhtymään kuuluvilla on usein huono näkö, he ovat notkeita, pitkiä ja heillä on heikko sydän.” Asia vaivasi minua aika ajoin. Yllätin itseni miettimästä, että mikäköhän oireyhtymä se olikaan.

TIETOA TIHKUU 2006

Kesäkuussa 2006 luin suomalaisista aikakauslehteä. Luin artikkelin, joka kertoi sydänleikkauksissa käyneestä työstä. Lopussa oli pieni infolaatikko, jossa oli otsikkona Marfan oireyhtymä ja listattuna yleisimpiä muutoksia, mitä tätä

oireyhtymää sairastavilla voi olla. Siinä oli mainittuna mm. pitkät ja taipuisat sormet ja varpaat, likinäkö, kuoppa rinnassa tai ns. kananpojanrinta, skolioosi ja mahdolliset sydänmuutokset.

Totesin itselleni, että tässä tämä nyt oli, tämä oireyhtymä, josta olin silloin aikoinani lukenut ja joka oli mieltäni vaivannut kaikki nämä vuodet. Sanoin miehelleni, että ”voisikohan sinulla olla tämä oireyhtymä, kun sinulla on kaikki nämä piirteet”. Mieheni mielestä ei voinut olla.

Menin siltä istumalta nettiin ja päädyin suoraan Marfan yhdistyksen kotisivuille. Kahlasin sivustoa läpi ja mitä enemmän luin, sitä enemmän vakuutuin siitä, että miehelleni on tämä oireyhtymä ja että hänen isällään oli ollut se.

Lietsoin itseni lähes hysteeriseen tilaan, sillä olin vain täysin varma, että tämä se nyt on. Oireyhtymä kaikkine mahdollisine muutoksineen tuntui pelottavalta. Päätin soittaa Suomen Marfan yhdistykseen. Juttelimme pitkään eikä minun epäilyjäni vähätelty lainkaan. Sain ohjeet, että mieheni menisi mahdollisimman pian yleislääkärille, jolta pyytäisimme lähetteet niin sydänultraan kuin perinnöllisyyslääketieteen yksikköön.

YLEISLÄÄKÄRI

Menimme seuraavana päivänä Helsingissä yksityiselle lääkäriasemalle maksavina yksityisasiakkai-

na. Sanoin, että epäilen, että miehelleni on tämä Marfan oireyhtymä ja aloin luetella ulkoisia piirteitä netistä tulostamastani listasta ja jotka miehelleni mielestäni oli. Lääkäri totesi, että on kaukaa haettava, että olette netistä kaivaneet oirelistaa ja sen perusteella olisi harvinainen oireyhtymä. Hän ei katsonut varpaita, kuoppaa rinnassa tai selkää. Tuntui siltä, että hän löi koko asian leikiksi, hän hieman hymähteli minulle ja tunsin itseni täydeksi ääliöksi siinä istuessani. Minulla oli niin vahva epäily ja tuska sisälläni ja minut mitätöitiin täysin. Hän sanoi, ettei hän kirjoita lähetteitä, koska täytyy olla vahvempia epäilyjä. Lääkäri kärjistetysti sanoen nauroi meidät pihalle.

Sanoin miehelleni, että hänen on pakko mennä toiselle lääkärielle. Olin vakuuttunut nyt tästä asiasta, vaikka lääkäri saikin pienen epäilyksen siemenen kytemään sisälleni. Pelkäsin, että äskeinen tottaalinen mitätöinti saisi aikaan sen, ettei mieheni enää suostuisi menemään lääkäriin. Mieheni sanoi, että hän vain minun mielikseni menee toiselle lääkärielle. Ilman minua ja minun lähes hysteeristä mielentilaani hän olisi jättänyt tämän asian suoraan tähän.

Tein lääkäristä valituksen puhelimitse vielä samana päivänä enkä ole sen koommin hänestä kuullut. Lääkäri ei siis tiedä, että epäilyni osuivat oikeaan. Mieheni sai työpaikkalääkäriltänsä lähetteen Meilahteen sydämen ultraääneen, joka oli syyskuussa. Toinen lähete lähti perinnöllisyyslääketieteen yksikköön, jonne pääsimme marraskuussa.

SYDÄNULTRA JA PERINNÖLLISYSLÄÄKÄRI

Syyskuun 2006 puolivälissä tein positiivisen raskaustestin – vihdoin ja viimein. Soitin asiasta miehelleni, joka oli juuri menossa Meilahteen sydänultraan Jorma Kokkoselle. Käynnin jälkeen mieheni soitti ja kertoi, että kaikki muu oli sydämessä normaalia, paitsi että nouseva aortta on lievästi laajentunut, 41mm, mikä voi viitata Marfaniin. Myös beetasalpaaja lääkitys aloitettiin saman tien, lähete sydämen magneettitutkimukseen ja uusi sydänultra puolen vuoden päähän huhtikuuhun. Ehdin iloita raskaudesta hetken, kunnes taas iski tuttu paniikki kesäkuulta, että tämä harvinainen oireyhtymä on sitenkin totta.

Seuraavat noin 3 kk minulla oli raskauspahoinvointia ympäri vuorokauden. En halunnut miettiä Marfania lainkaan, sillä se aiheutti vain ahdistusta. Vauvan ultraäänitutkimuksissa Naistenklinikalla mainitsin Marfan epäilystäni kättilölle, joka tuntui vähättelevän epäilyjäni. Neuvolassa Marfanista ei ollut koskaan kuultukaan.

Lokakuun lopussa tuli Jorma Kokkosen tiivistelmä postitse syyskuisesta sydänultrasta ja magneettikuvausten tuloksista, jossa luki mm. ”Tutkittavan suvussa ei varmuudella osoitettavaa Marfan oireyhtymää. Tutkittavalla on myopia ja vaikutelma että olisi myös luustossa Marfan oireyhtymälle tyypillisiä löydöksiä. Ultraäänitutkimuksessa nouseva aorttaläppä oli jonkin verran normaalia laajempi. Tehtiin varmentavana tutkimuksena sydämen magneettitutkimus, jossa todetaan lievästi laajentunut nouseva aortta. Aortan tyvi sinus tasolla ad 44mm. Näiden tietojen perusteella tulee vaikutelma, että Marfan oireyhtymän diagnoosi voitaisiin asettaa” Olin nyt täysin varma asiasta.

Marraskuun puolivälissä menimme ensivastaanotolle Helsingin perinnöllisyyslääketieteen yksikköön. Lääkäri tutki kaikki mahdolliset ulkoiset seikat ja totesi, että tä-



mä on nyt siinä ja siinä, onko Marfan vai ei. Aortta voi olla monesta muustakin syystä laajentunut. Joitakin Marfanille tyypillisiä muutoksia löytyi, osa löytyi lievänä ja osaa ei lainkaan. Hän kertoi myös, että isän kuolinsyystä ei löytynyt selkeästi Marfaniin viittaavaa, eikä sitä ainakaan ole aikoinaan epäilty. Hän kertoi geenitestistä, josta asia voisi varmuudella selvitä. Hän sanoi, että ensin silmälääkärin lausunto olisi saatava, ennen kuin he tekisivät päätöksen geenitutkimuksen tekemisestä.

Lähdimme vastaanotolta vielä verikokeeseen. Jos silmissä ei olisi Marfanille tyypillisiä muutoksia, geenitestiä ei välttämättä tehtäisi lainkaan ja Marfan diagnoosia ei asetettaisi. Käynnin jälkeen ajattelimme, että ei miehelläni nyt välttämättä olekaan Marfania, onhan se niin harvinainenkin. Mikä mahdollisuus olisi, että juuri miehelläni olisi harvinainen sairaus, joita on diagnosoitu noin 200 kpl Suomessa? Tuntui oikeasti todennäköisemmältä voittaa Lotossa. Marraskuusta tammikuuhun elimme lähinnä raskauteen keskittyen ja vietimme molemmat 30-vuotiset synttäreitämme.

DIAGNOOSIN SAAMINEN 2007

Silmä lääkäri tutki mieheni silmät tammikuussa 2007, eikä löytänyt mitään Marfaniin viittaavaa. Ainoastaan likinäkö $-5,5$, mikä nyt

ei ole mitään poikkeuksellista. Kotiimme saapui pian kutsu perinnöllisyyslääketieteen yksikköön.

Menimme tammikuun puolivälissä vastaanotolle sillä mielin, että nyt meille kerrotaan, ettei Marfania ole. Perinnöllisyyslääkäri sanoi minulle (oli eri kuin ensimmäisellä käynnillä), että ”pitääkö tämä tosiaan paikkansa, että sinä maallikkona aloit epäillä Marfania ja kukaan lääkäri ei ole koskaan mieheni elämän varrella epäillyt mitään?” Hän tokaisi myös leikillään, että ”oletko ajatellut vaihtaa alaa?” Ihmettelin hetken hänen sanojaan kunnes hän tokaisi, että miehestäni otettu verikoe jo silloin marraskuussa lähetettiin Jenkkeihin ja tulos on tullut: miehelläni on Marfan.

Raskauteni oli puolessa välissä ja 50 %:n mahdollisuus, että syntymättömällä lapsellamme olisi Marfan. Olisimme voineet selvittää asian sikiötutkimuksella istukkanäytteestä, mutta siinä olisi ollut keskenmenon riski, joten emme halunneet sitä. Oli lapsellamme Marfan tai ei, halusimme lapsemme syntyvän, emmekä halunneet vaarantaa hänen elämänsä. Loppuraskaus sujui lievästi sanottuna hieman sekavissa tunnelmissa. Tieto siitä, että Marfan varioituu samankin perheen sisällä lievästi oireista vaikeimpiin, ei yhtään helpottanut ahdistustani. Kävimme vielä yksityisesti 4D-ultrassa ja pyysin lääkäriä tarkastelemaan sydäntä, jossa ei todettu mitään poikkeavaa.

Mieheni sai lähetteen selkärangan kuvauksiin, kaikki oli normaalin rajoissa, vain lievä skolioosi todettiin. Huhtikuussa mieheni sydänultrassa kaikki oli ennallaan – seuraava käynti vuoden päähän.

Postitse saapui melko pitkä yhteenveto perinnöllisyysneuvonnasta, jossa lukee mm. näin: ”Hänelle päädyttiin tekemään Marfan oireyhtymä-epäilyyn liittyen fibrillini-1-geenin mutaatiotutkimus. Tehdyssä tutkimuksessa löytyi Marfan oireyhtymälle tyypillinen mutaatio eksonissa 62. Tämä löydös vahvistaa Marfan oireyhtymän.”

Sukulaiset informoitiin ja mieheni veljellä todettiin geenitutkimuksessa myös Marfan. Näin ollen heidän isällään se oli ainakin ollut. Muista sukulaisista emme tällä hetkellä tiedä.

LAPSEMME SYNTYY

Hyväkuntoinen poikamme syntyi toukokuussa 2007, pituus 49 cm. Heti kun näin hänen hieman normaalia pidemmät sormensa ja varpaansa, vakuutuin, että hänellä on Marfan. Kätilö sanoi, että onhan ne hieman pidemmät ja lääkäri sanoi, että ellen asiasta mainitsisi, hän ei olisi kiinnittänyt huomiota niihin. Saimme lähetteen Lastenklinalle. Oloni oli ahdistunut ja kärsin unetomuudesta.

Poikamme sydänultraus tehtiin Lastenklinalla noin 5 kk iässä ja kaikki oli ok. Tämän jälkeen oli



Lastenkllinikalla perinnöllisyyslääkärin vastaanotto ja hän suositeli suoraan geenitestin tekemistä. Joulun alla pojan juuri täyttäessä 7 kk, geenitestin tulos tuli: hänelläkin oli Marfan. Perinnöllisyyslääkäri sanoi, että Lastenkllinikalla hoidetaan keskitetysti kaikki tutkimukset ja hoidot. Saimme häneltä oikeastaan kaiken tarvitsemamme tiedon ja hän myös suosittelee meille Mannerheimin Lastensuojeluliiton Lasten Kuntoutuskotia, jossa sattumoisin pidettäisiin pian Marfan peruskurssi perheille, joiden lapsella on Marfan.

Toisaalta diagnoosi oli helpotus epätietoisuuteen ja toisaalta ahdistus, koska nyt tämä oli totisinta totta eikä toivoa enää voinutkaan eläillä. Diagnoosin saamiseen sammutin ne pienetkin toivonriipteen kipinät, jotka aina välillä säkenöivät. Olin tammikuusta -07 saakka pohjittanut päivittäin olisiko lapsellamme Marfan vai ei. Ja jos olisi, niin millaisena se hänelle ilmenisi ja miten hän siitä selviäisi. Välillä toivoin, että hänellä ei olisi sitä, toisaalta aina nähdessäni hänen sormensa ja varpaansa, pieni toivottomuuden aalto kouraisi mahanpohjaani – kyllä hänellä oli pakko se olla. Jalkaterätkin olivat täysin samaa mallia kuin isällensä.

Joulu tuli ja joulu meni. Olin elänyt poikamme suhteen epätietoisuudessa miltei vuoden, toisaalta olin sisimmissäni varma, että pojallamme on tämä. Enää ei asian kieltäminen ja unohtaminen auttanut. Nyt täytyi vain sitten hyväksyä tosiasiat ja elää tämän asian kanssa. Mietin, miksi juuri meille piti käydä näin ja miksi jotain sellaista pitää edes olla olemassa kuin Marfan. Kävin kaikki tunteiden kirjat läpi raivosta suruun. Minun oli miehen diagnoosin tullessa melko vaikeaa hyväksyä koko asia. Usein kävi myös mielessä, että mikäli en olisi sattumalta tavannut miestäni, hänen diagnoosinsa olisi luultavasti jäänyt tekemättä. Mieheni on ottanut asian rauhallisesti ja on sopeutunut tähän hyvin ja nopeasti – toisin kuin minä.

NYT HUHTIKUUSSA 2008

Poikamme on kehittynyt normaalisti ja voi hyvin. Hän kasvaa keskikäyrällä eli on ns. ”standardimitoissa”, tosin hän on mielestäni pitkän ja hoikahkon mallinen. Tätä kirjoittaessani hän on 11 kk:n ikäinen iloinen ja ihana lapsi. Mieheni kävi juuri sydänultrassa Meilahdessa ja kaikki oli ennallaan – seuraava käynti taas vuoden päästä. Hän sai vuorokaudeksi kehoonsa kiinnitetyn verenpainemittarin. Kunhan tulokset tulevat, lääkityksen määrää mietitään uudelleen. Verenpaine on syytä saada niin alas kuin mahdollista ja kotimitaus suositeltavaa.

Harvinaisesta sairaudesta huolimatta elämme normaalia elämää, ainoastaan miehelläni on säännöllinen beetasalpaajalääkitys, täytyy käydä sydämen ultraääniseurannoissa ja huomioida rajoitukset painavien esineiden nostelussa. Lisäksi lastamme seurataan normaalia tarkemmin, hän tulee käymään säännöllisissä seurannoissa ja mahdollisiin muutoksiin osataan nyt puuttua hyvissä ajoin. Neuvolakini on nyt tietoinen, että tällainenkin oireyhtymä on olemassa. Sieltä olenkin saanut käynneillämme tukea.

Olimme juuri myös Mannerheimin Lastensuojeluliiton Lasten Kuntoutuskodissa Marfan peruskurssilla, jonka anti tuli todella tarpeeseen. Siitä kirjoittelen myöhemmin lisää.

Lääketiede kehittyy ja Marfanista tiedetään kokoajan enemmän, vertaistukea on saatavilla ja tulevaisuus Marfanin hoidossa näyttää melko lupaavalta. Lisäksi on aivan mahtavaa, että Suomessa on olemassa Marfan yhdistys.

Toivon, että poikamme tulevat mahdolliset oireet olisivat mahdollisimman lieviä ja mahdolliset sydänmuutokset olisivat lääkityksellä jopa kokonaan estettävissä.

Olen aina ajatellut, etten kestäisi mitään tällaista, ja jos kohdalleni sattuisi jotain, en enää koskaan voisi olla niin onnellinen, kuin mitä ilman vastoinkäymistä voisin ol-

la. Olen huomannut, että kyllä sitä vain kestää ja ihminen on sopeutuvainen.

Sattumalta silmiini osui artikkeli ”Onni ja miten se saavutetaan” (you lehti 1/2008): ”Jos onnen tiellä näkyy mustia pilviä, ei se ehkä niin kauheaa ole. Daniel Gilbertin palkittu tiedekirja *Stumbling On Happiness* (Kompastellen onneen) osoittaa meidän yliarvioivan vahvasti, kuinka paljon vaikka työtömyys, avioero tai vammautuminen vähentäisi onneamme. Ihminen sopeutuu pelkäämäänsä – ja kyllästyy tahtomaansa – nopeammin kuin uskommekaan.”

Löysin myös toisen tilanteeseemme osuvan tekstin www.nicehouse.fi/lapsinfo sivuilta: ”Lapsi voi elää normaalia elämää perheen kanssa tai pienin rajoituksin. Monesti perhe saattaa elää terveellisemmin ja rikkaampaa elämää sairauden ehdoilla. Lapsen sairaus parhaimmillaan kiinteyttää perhettä ja parisuhdetta. Elämän arvot saavat uuden merkityksen. Toivoa ei pidä milloinkaan menettää, vaikka tieto vauvan sairaudesta tai vammasta pistääkin elämän sekaisin. Alkukaaoksen jälkeen elämänhallinta palaa henkisen ponnistelun tuloksena. Useilta ihmisiltä löytyy voimavaroja kriittisissä tilanteissa paljon enemmän kuin itse on osannut kuvitellakaan. Tunteitaan, suurta pettymystä ja odotusten romahtamista ei tarvitse peitellä.”

Tulevaisuudestamme emme tiedä – mutta kuka muukaan tietäisi?

Illusia,
joka kirjoittaa blogia
marfan.fi-sivustolla

