

S U O M E N

Marfan

Jäsenlehti 2/2007

- Y H D I S T Y S





Imatralla järjestetyillä harvinaisten yhdistysten puheenjohtajapäivillä etsittiin konkreettisia yhteistyömuotoja eri yhdistysten kesken.

s. 10



s. 8

Jalkaleikkauksen läpikäyneen marfaanikon oma tarina.



Pohjoismaiden yhteistyökokous järjestettiin Helsingissä 12.–14.10.

s. 13

[SISÄLLYSLUETTELO]

Pääkirjoitus	3
Yhdistyksen kuulumiset syksyllä 2007	
<i>Ahvenanmaan matka</i>	
Virkistäytymässä Oolandiassa	4
<i>Asiantuntijalääkärin kirjoitus</i>	
Losartaani ja Marfan-oireyhtymä	6
Vuoden 2008 kurssit	7
<i>Oma tarina</i>	
Jalkateräleikkaus	8
<i>Enemmän kuin tuhat sanaa – lahjoita valokuvia yhdistykselle!</i>	9
<i>Harvinaiset hakivat ja saivat</i>	
Imatralla puhtia yhteistyöhön	10
<i>Uutiset</i>	
Perthes-yhdistyksen aloite	12
ISMAAP	12
Pohjoismaiden yhteistyökokous	13
<i>Marfaanikkotyön</i>	
Äidin mietteitä	14
Marfan-mannekiini	15
<i>– eli subjektiivinen kuvaus ”näytekappaleena” olemisesta</i>	
Potilasopetusta Biomedicumissa	16
<i>Rare Diseases Research – Building on Success</i>	17
<i>Suomen Marfan-yhdistyksen</i>	
Jäsenkysely	18
Vuoden 2008 vuosikokous	19

[MARFAN JÄSENLEHTI]

Lehden vastaava:	Mika Vilppo
Julkaisija:	Marfan-yhdistys ry
Kannen kuvassa:	Vilma Mutanen ja terapiahevonon Nopsa.
Kannen kuvaaja:	Esa Mutanen
Taitto:	Annukka Inkinen
Paino:	Artprint oy, Helsinki 2007

[MATERIAALIT]

Myös sinä voit kirjoittaa oman Marfan-oireyhtymään liittyvän tarinasi jäsenlehteen. Jutut kuvineen voit lähettää osoitteeseen info@marfan.fi.

Otamme mielellämme vastaan myös ideoita ja juttuvinkkejä sekä kritiikkiä, jotta saisimme jäsenlehdettämme mahdollisimman hyvin jäseniään palvelevan.

Hyvät ystävät!

Yhdistyksen toiminta on ollut aktiivista, sillä viime lehden jälkeen olemme kokoontuneet kesätapaamiseen Ahvenanmaalle, tehneet Marfania tunnetummaksi lääkäriopiskelijoille ja järjestäneet pohjoismaisten Marfan-yhdistysten tapaamisen.

Asiantuntija-artikkeleiden hankkiminen lehtemme oli jälleen haasteellinen tehtävä. Tarkoituksena oli saada pitkästä aikaa ortopedian asiantuntija-artikkeli syksyn lehteen, mutta lukuisista yrityksistä huolimatta saamme artikkelin vasta kevään lehteen. Tällä kertaa tarjoillaan lehdessä artikkeli losartan-lääkkeestä. Jos lukijoilla on kontakteja asiantuntijoihin, joilta voisimme saada artikkeleita, niin kysykää rohkeasti niiden perään!

Heinäkuun lopulla yhdistys järjesti jäsenilleen ja lähipiiriläisille virkistysloman Ahvenanmaalla. Mukaan lähti kuusikymmentä innokasta matkailijaa – matkalla tutustuttiin Ahvenanmaan historiaan, vietettiin yhdessä aikaa keskustellen ja luotiin uusia ystävyys-suhteita. Haluan kiittää erityisesti Kirsiä, Virpiä ja Karia panoksistaan matkajärjestelyissä. Suurin kiitos kuuluu kuitenkin Invalidiliitolle sekä Raha-automaattiyhdistykselle, jotka mahdollistivat matkan tekemisen.

Pohjoismaisten Marfan-yhdistysten edustajat tapasivat 12.–14.10. tällä kertaa Helsingissä. Vieraat viihtyivät hyvin ja keskustelu oli aktiivista. Erityisesti pitää todeta osallistujien kokevan, että Pohjoismaiset kokoukset ovat paljon antoisampia kuin Euroopan laajuiset. Viikonlopun aikana norjalaiset esittivät tutkimustuloksiaan polyneuropatiasta ja Tanskan yhdistys esitti nuorisojäsenilleen tehdyn puhelinhaastattelun tuloksia. Tapaamisen annista voitte lukea enemmän tässä lehdessä olevasta Jennyn kirjoituksesta. Kiitokset Epille, Jennylle ja Leilalle panoksesta tapahtuman onnistumiseen!

Nostan uudelleen esille keskustelun Marfanin kaltaista oireyhtymää sairastavien kuulumisesta yhdistykseemme. Kaikissa Pohjoismaissa Marfan-yhdistyksiin voivat liittyä ihmiset, joilla on jokin Marfan-

oireyhtymän kaltainen sairaus, esimerkiksi Ehlers-Danlosin oireyhtymä, Shprintzen-Goldbergin oireyhtymä, familiaari aortan aneurysma ja familiaari linssiluksaatio. Näiden yhdistysten nimestä käy myös selville, että yhdistys on tarkoitettu laajemmalle porukalle. Perustelen hieman ehdotustani: nykyisillä vähäisillä resursseillamme emme pysty tarjoamaan riittävästi jäsenten odottamia palveluita. Käytännössä tämä tarkoittaa, että muutama aktiivijäsen pyörittää yhdistyksen toimintaa. Laajemman jäsenkunnan avulla tai verkostoitumalla muiden harvinaisten yhdistysten kanssa pystyisimme toimimaan aktiivisemmin ja pitkäjänteisemmin. Toki meidän pitää huolehtia edelleen, että marfaanikot saavat jatkossakin tarvitsemiaan palveluita ja tietoa.

*Tsemppiä syksyyn
ja iloista joulun
odotusta lukijoille,*

Mika Vilppo





Virkistymässä

OOLANDIASSA

Palattuamme sunnuntai-iltana puolen yön maissa Marja-Leenan kanssa mökille Vilppulaan, tarkistin kasvimaan reunassa sijaitsevaan vesimittariin: noin 34 mm tiistaista alkaen. Laskujeni mukaan heinäkuun sadesumma mökillä oli 22.7. mennessä jo aika tarkkaan 100 mm.

Miten lienee Oolandiaassa, tuskin yhtä paljon. Meille ainakin tarjottiin pelkiä poutapäiviä. Paluumatka iltayön hämärässä oli sadunhohtoinen, kun Oriveden jälkeen katselin taivaan rannalle, missä aurinko oli jo ehtinyt pimentoon. Näin nimittäin punaisen sävyissä pelkkää merta, saaria ja luotoja. Luodot ja saaret olivat punaisenhohtoisia pilven hattaroita. Meri oli ohut punaharmaa usvakeros. Ajattelin, että kaunis saaristomaisema, mitä saimme ihailta matkallamme, seurasi meitä mökille saakka. Ja odotettavissa oli kaunis päivä, koska taivaanranta punotti. Sadettakin oli luvassa, mutta ei vielä maanantaina.

Olimme ensi kertaa Marfan-yhdistyksen jäsenten mukana matkalla. Olin käynyt Ahvenanmaalla ja useissa Euroopan maissa aiemmin. Pitkään aikaan en ole kuitenkaan halunnut pidemmille matkoille johtuen mm. jaksamisen rajallisuudesta ja kesämökistä. Mutta Ahvenanmaa houkutti. Lisäksi jo lähitulevaisuudessa eteen tuleva

sydämen varjoainetutkimus leikkaussuunniteltuihin pani ajattelemaan, että ehkä pääsen tapaamaan vastaavia leikkauksia jo kokeneita. Eikä matka ollut pettymys missään suhteessa, ehkä se oli elämäni paras matka.

Tapasin henkilöitä, jotka olivat jo käyneet isot sydänleikkaukset. Heistä toivon saavani ystäviä, joiden kanssa voisin jatkossakin vaihtaa ajatuksia sähköpostilla (jos ei muutoin) ja yhdistyksen myöhempien tapaamisten yhteydessä. Lisäksi sain kuulla annuloaortaalisesta ektasiasta (nousevan aortan laajentuma) nimikkeeseen: AAE-tekijä. AAE-nimikettä en ollut kuullut aiemmin, vaikka se on tämä minun juttuni. Iida ystävällisesti lupasi kaivaa väitöskirjan aiheesta tehneen nimen minulle. Vielä tapasin Jaakon, jonka kanssa jutusteltuamme totesimme, että hänen äitinsä ja minun isäni (-13 synt.) olivat istuneet samalla luokalla Teuvan Perälän koulussa. Noin 10 vuotta sitten Ilkka Kaitila kehotti minua pysymään Marfan-yhdistyksen jäsenenä,

vaikken olekaan marfaanikko. Olen tuntenut myös lievää vierautta Marfan-yhdistyksen jäsenyydestä. Matkalla tämä arkuus kuitenkin poistui.

YHTEISIÄ JA ERILAISSIA KOKEMUKSIA

Minulle muodostui tunnelma ja mielikuva, että meille kaikille oli tärkeää ja mieluista olla mukana matkalla. Yhteinen tekijämme oli ja on pieni geenivirhe, toisilla Marfan-tekijä, muutamilla kuten minulla AAE-tekijä ja loput olivat perheenjäseniä. Ryhmämme koostui monentaustaisista henkilöistä, terveemmistä ja vähemmän terveistä. Lapset ja nuoret marfaanikot olivat tärkeimmät mukana olijat. Välittävät vanhemmat ja läheiset synnyttävät luottamusta siihen, että jaksaa eteenpäin vastuksista huolimatta. Yhdistyksen toiminnan kautta saatava vertaistuki on ensiarvoisen tärkeää meille kaikille. Tämä valkenee konkreettisesti, kun on osallistunut yhdistyksen matkalle tai muihin tapahtumiin.

Ensikertalainen saattaa arastella oman sairautensa tai vaivojensa kanssa. Ahvenanmaan matkalla syntyi kuitenkin vaikutelma, että ryhmämme henkilöt olivat avoimia. Toinen kertoi mielellään kokemuk-



sistaan ja toinen kuunteli herkällä korvallaan. Itsekin olen todennut saaneeni parhaan avun siitä, että saan kertoa asioistani kuuntelevalle henkilölle, ystävälle tai läheiselle. Näin oli aikanaan avioeronkin kohdatessa. Alkoholi ei koskaan pysty vastaavaan, senkin tiedostan.

Matkaryhmässämme oli monenlaiset ongelmat kohdanneita vanhempia, nuorempia tai lapsia, kaikilla oma kokemusmaailmansa. Kuitenkin löytyi paljon yhteisiä ja yhdistäviä kokemuksia. Omien kokemusten vertaaminen toisten kokemuksiin antaa paljon itse kullekin.

AHVENANMAASTA JA MATKASTA

Osalla oli mukana auto ja sen avulla saattoi suorittaa perusteellisemman tutustumisen saarimaakuntaan. Ahvenanmaa on Suomen poikkeuksellisin alue, autonominen maakunta. Kuka ei ollut aiemmin käynyt saarella tai maakunnassa, ihastui näkemäänsä ja kokemaansa. Saaristo ei milloinkaan jätä kylmäksi ketään saaristomaisen katselijaa. Perjantaipäivänä meille oli varattu kolmen tunnin kiertoajelu, jolloin tutustuimme tarkemmin Maarianhaminaan, kävimme legendaarisella Pommernlaivalla ja ajelimme Kastelholman

linnan maisemissa, missä katselimme ja kuuntelimme linnan tarinoita. Lisäksi matkaoppaamme kertoi mielenkiintoisia ja hauskoja yksityiskohtia Ahvenanmaan historiaan ja nykypäivään liittyvistä tapahtumista. Myös tilastotietoja maakunnasta saimme kuulla. Merkittävä muutos maakunnassa on tapahtunut siihen suuntaan, että siellä ymmärretään suomen kielen osaamisen tarpeellisuus sikäli mikäli maakuntaan halutaan matkailijoita jatkossakin Suomen mantereelta. Aiemmin paikalliset eivät nähneet suomen kielen osaamista tärkeäksi. Vastaavasti näen, että Suomen mantereella tulisi venäjän kielen harrastusta lisätä, että voisimme palvella venäläisiä matkailijoita parhaalla mahdollisella tavalla.

Matkamme aikana Maarianhaminassa oli vuoden vilkkain matkailusesonki. Kaupungissa oli yhtä aikaisesti mm. Meripäivät, Rock Off Festival ja Amerikan rautojen kokoontumisajotapahtuma.

Meripäivien johdostakin vierasvenesatama oli lähes täynnä komeita ja vielä komeampia laivoja, moottorialuksia ja purjeveneitä. Sieltä suunnalta löytyi myös tapahtumakeskus, missä oli iltaisin ohjelmaa estradilla. Alueelta löytyi käsityöpuoteja, myyntikojuja,

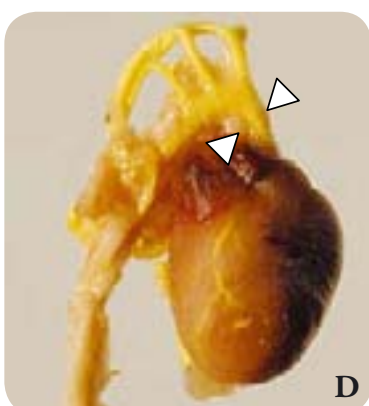
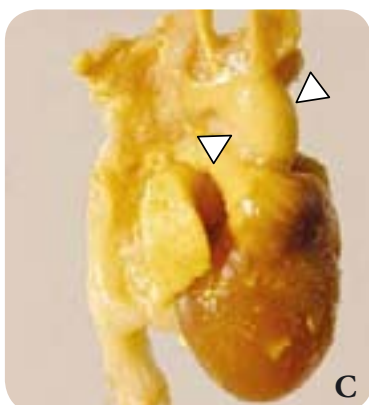
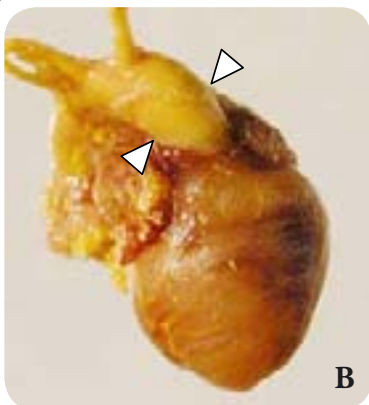
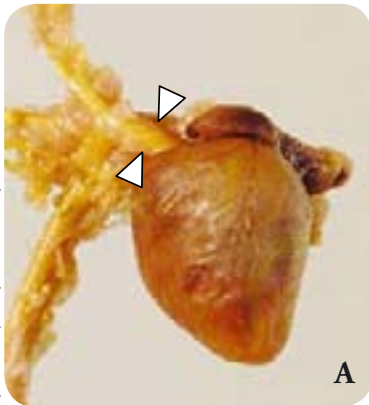
kioskeja ja ravintolapalveluja.

Rock Festivaali-tapahtuma oli lähellä hotelliamme. Siitä syystä nuorisoa oli liikkeellä runsaasti ja meteliäkin oli, milloin musiikki soi. Komeiksi laitettuja Amerikan rautoja oli tuotu noin kaksisataa, osa Suomesta, osa Ruotsista. Komeiksi rakennetut autot kiertelivät välillä kaupungin keskustan liepeillä näyttäytymässä.

Kävelykadun varrella kierrellyämme törmäsimme usein toisiin ryhmäläisiin, jolloin kohtaamisesta muodostui mukavia ja luonnikkaita jutusteluhetkiä. Terasseilla ja penkeillä istuskellen saatoimme nauttia jäätelöstä, kahvista tai virvoitteista.

Invalidiliiton huomattava tuki matkallemme lämmitti ainakin yhtä paljon kuin poutapilvien raosta lämpösäteitään antanut aurinko. Olen vakuuttunut, ettei liiton antama tukisatsaus ole mennyt hukkaan. Toivon jolloinkin tulevaisuudessa vielä saavani olla mukana vastaavalla isommalla matkalla. Ensi vuonna lienee edessä jokin viikonlopun kestävä virkistystapahtuma, jota jo odotamme. Talvikaudeksi meille jää vielä tämän mukavan matkan muisteleminen.

Pekka Vainiola, Äänekoski
pekka.vainiola@koski-sahko.fi



Kuvassa A on merkitty terveen hiiren aortan tyvi nuolilla. Kuvat B–D ovat Marfan-hiiristä. B on saanut lumelääkettä, C on saanut propranololia ja D losartaania.

LOSARTAANI ja Marfan-oireyhtymä

Yleisesti verenpainelääkkeenä käytetty losartaani on ollut viime vuosina Marfan-tutkijoiden kiinnostuksen kohteena. Hiljattain tehdyssä hiirikokeessa sen todettiin ehkäisevän aortan laajentuman Marfan-hiirillä.

Marfan-oireyhtymän aiheuttaja fibrilliini-1-geenin mutaatio (FBN1) löydettiin jo vuonna 1991. Viallinen fibrilliini johtaa kudoksissa tietyn kasvutekijän (transforming growth factor beta, TGF- β) aktiivisuuden lisääntymiseen, mikä puolestaan saa aikaan kimmosäikeiden hajoamisen ja tämä johtaa joustavan kudoksen heikkouteen. TGF- β on ryhmä solujen välisiä viestiaineita, jotka säätelevät esimerkiksi solujen erikoistumista ja jakautumista sekä solukuolemaa. Useissa eläintutkimuksissa TGF- β :n toiminta on voitu estää antamalla eläimelle niin sanottuja neutralisoivia vasta-aineita.

Verenpainelääke losartaani toimii TGF- β :aa neutralisoivien vasta-aineiden tavoin. Yhdysvaltalaiset tutkijat tekivät Marfan-hiirillä tutkimuksen, joka julkaistiin viime vuonna arvostetussa Science-lehdessä⁽¹⁾. Tutkijat antoivat nuorille hiirille joko lumelääkettä, propranololia (beetasalpaajaa) tai losartaania. Vertailuryhmänä toimivat terveet hiiret, joilla ei siis ollut FBN1-mutaatiota. Seurannassa lumelääkettä saaneille hiirille kehittyi aortan laajentuma ja aortan seinämän rakenne todettiin poikkeavaksi. Myös propranololia saaneille kehittyi aortan laajentuma, mutta lievempänä kuin lumelääkettä saaneille hiirille. Beetasalpaaja propranololi hidasti aortan laajen-

tuman kehittymistä, mutta aortan seinämän rakenne oli poikkeava. Losartaaniryhmän hiirille ei kehittynyt lainkaan aortan laajentumaa ja niiden aortan rakenne vastasi terveitä hiiriä.

Losartaani kuuluu angiotensiini-reseptorisalpaajien ryhmään ja on saanut Suomessa myyntiluvan verenpainelääkkeenä jo vuonna 1994. Losartaani on todettu turvalliseksi ja hyvin siedetyksi lääkkeeksi, mutta raskauden ja imetyksen aikana sitä ei kuitenkaan tule käyttää. Yhdysvaltain lääkevalvontaviranomainen FDA on sallinut lääkkeen käytön myös lapsilla.

Losartaani näyttäisi toimivan hämmästyttävällä tavalla Marfan-hiirillä. Yhdysvalloissa ja Belgiassa on käynnistynyt ihmistutkimus, missä tutkitaan losartaanin vaikutuksia marfaanikoilla. Losartaani ei siis parantaisi Marfan-oireyhtymää, mutta saattaisi estää sen vaarallisimman ilmentymän, aortan laajentuman, kehittymisen. Toivota on, että TGF- β olisi vastuussa myös muista Marfan-oireyhtymän oireista, ja näin niidenkin ilmentymistä voitaisiin estää tai hidastaa.

Ennen kuin losartaania voidaan suositella Marfan-oireyhtymän hoidoksi, täytyy ihmiskokeiden tulokset olla selvillä.

Jussi Niiranen

lääketieteen lisensiaatti

⁽¹⁾ Habashi, J.P. et al. Losartan, an AT1 antagonist, prevents aortic aneurysm in a mouse model of Marfan syndrome. Science 312, 117–121 (2006).

KURSSIT 2008

21.04.–25.04.2008

MARFAN OIREYHTYMÄ, PERUSKURSSI

*Mannerheimin lastensuojeluliitto / Lasten kuntoutuskoti
Ruusulankatu 10, 00260 Helsinki*

Lisätietoja: puh. 075 324 5360, lasten.kuntoutuskoti@mll.fi, www.lastenkuntoutus.net

25.04.–27.04.2008

MARFAN TEEMAVIIKONLOPPU

*Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskus
Launeenkatu 10, 15100 Lahti*

Hakemukset: 25.03.2008 mennessä Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskukseen

14.–18.5.2008

SOPEUTUMISVALMENNUSKURSSI HARVINAISIA SYDÄNSAIRAUKSIA SAIRASTAVILLE JA HEIDÄN PERHEILLEEN

Suomen sydänliitto

Kurssille voivat hakeutua perheet, joissa on alle 18-vuotiaita lapsia ja joissa vanhemmalla, lapsella tai molemmilla on perinnöllinen rytmihäiriösairaus, aortan sairaus, Marfan oireyhtymä, sydän- tai verenkiertoelinkasvain, sarkoidoosi tai amyloidoosi, joiden seurauksena on sydämen toimintahäiriö tai veren hyytymähäiriö.

Lisätietoja: Marja-Leena Nuotio, puh. (09) 752 752 61

Kurssipaikka: Siikaniemen kurssikeskus, Hollola

18.05.2008–31.05.2008

HARVINAISIA SAIRAUKSIA SAIRASTAVIEN AIKUISTEN KURSSI

*Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskus
Launeenkatu 10, 15100 Lahti*

Lisätietoja: Satu Saksinen, puh. (03) 812 8207, satu.saksinen@invalidiliitto.fi

13.7.–19.7.2008

SOPEUTUMISVALMENNUSKURSSI VAMMAISTEN LASTEN PERHEILLE

*Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskus
Launeenkatu 10, 15100 Lahti*

Lisätietoja: Satu Saksinen, puh. (03) 812 8207, satu.saksinen@invalidiliitto.fi

18.8.–29.8.2008

KUNTOUTUSKURSSI AIKUISILLE MARFAANIKOILLE

Reumasäätön sairaala

Palveluntuottaja on anonut Kelalta kurssia, mutta päätöstä kurssin järjestämisestä ei ole vielä tullut. Tilannetta voi seurata Reuman sivuilta www.reuma.fi.

Yhteyshenkilö: Anne Manninen, puh. (03) 849 1492

19.8.2008

Täydennyskoulutusta sosiaali-, terveys-, kuntoutus- ja kasvatustieteiden ammattilaisille

LASTEN HARVINAISIA SAIRAUKSIA JA VAMMAT

*Mannerheimin lastensuojeluliitto / Lasten kuntoutuskoti
Ruusulankatu 10, 00260 Helsinki*

Tiedustelut: Koulutussuunnittelija Kristina Franck, puh. 075 3245 411
tai 040 5422 339, kristina.franck@mll.fi

Oma tarina:

Jalkateräleikkaus

Tämä on kertomus jalkateräleikkauksesta, joka minulle tehtiin 03/07.

Minulla on diagnosoitu Marfanin oireyhtymä jo lapsena, varmuus tuli, kun olin viisi vuotias. Olen nyt 24-vuotias. Lapsena kävin sydämen ultrissa ja ortopedin luona skolioosin seurannassa. Myös jalkateriä seurattiin ja minulle teetettiin kerran pohjalliset, joita käytin vuoden verran, kunnes menivät pieniksi. Uusia ei enää teetetty.

Akillesvaivoja oli myös ja yhdessä vaiheessa tehtiin jo leikkauspäätöskin (olin 12-vuotias), koska akilleksen kiinnityskohta kantapäässä oli revennyt, mutta tämä vaiva parani itsestään, kun vähensin kuormitusta, joten leikkausta ei koskaan tehty.

KIPUILUSTA LEIKKAUSPÄÄTÖKSEEN

Syksyllä -05 vasen jalkateräni alkoi kipuilla lateraaliselä- eli ulkosyrjältä 4-5 nivelvälän kohdalta. Kävin yleislääkärillä ja hän sanoi, että varmaan rasitusvamma, jalkaterä kuvattiin, jotta rasitusmurtuma voitiin poissulkea, sitä ei ollut.

Jalkateräni on pahasti virheasentoinen Marfanin-oireyhtymän ta-

kia, mutta tähän ei kiinnitetty juurikaan huomiota ja yleislääkärikin sanoi, että vamma paranee itsestään muutamassa kuukaudessa. Vaiva jatkui pari kuukautta ja menin uudelleen yleislääkärille, joka pisti siihen kortison- ja puudutuspiikin, joka auttoi viikoksi pariiksi ja sitten vaiva palasi. Kävin uudestaan lääkäriellä ja sain uuden piikin ja jälleen sama juttu, tätä jatkui sitten kevään, kunnes toukokuussa kävin omalääkärillä ja vaadin lähetteen ortopedin tutkimuksiin. Hän kirjoitti lähetteen, mutta aikaa ei kuulunut vielä pitkään aikaan. Syksyn aikana sain vielä useita piikkejä, jotka auttoivat pari viikkoa.

Joulukuussa tuli sitten vihdoin kutsu keskussairaalaan. Käynti oli juuri ennen joulua. Minulta kuvattiin vasen nilkka, joka oli ok ja vasen jalkaterä niin, että siinä oli koko paino sekä ylhäältä, että sivusta.

Kuvista näki, miten paha virheasento jalassa oli. Ortopedi sanoi, että se pitää leikata, diagnoosina ”lättäjalka”, mutta ei se aivan tavallinen latuskajalka ole. Samalla käynnillä tehtiin leikkauspäätös.

LEIKKAUS JA KIVUT

Leikkaus alkoi pelottamaan, koska kuvittelin, että toimenpiteessä vain vapautettaisiin her-

mo pinteestä, kuten rannekavan kohdalla usein tehdään, mutta ei. Kyseessä tulisi olemaan melkein kolme tuntia kestävä toimenpide, jonka jälkeen joutuisin käyttämään kuusi viikkoa kipsiä enkä saisi varata painoa jalalle.

Sain peruutusajan ja leikkaus tehtiin viikolla 13 (2007), näin ennen leikkausta ortopedin ja anestesialääkärin, toimenpide tehtiin spinaalipuudutuksessa. Ortopedi muutti vielä leikkaussuunnitelmaa. Lopullisena toimenpiteenä tehtiin kaksi jännesiirrettä ja nivelluudutus. Ideana leikkauksessa oli helpottaa jalan kuormitusolosuhteita, koska ennen leikkausta jalan paino oli lateraaliselällä syrjällä, eikä päkiät ottaneet kuormaa vastaan melkein ollenkaan.

Sairaalassa olin viisi päivää, jona aikana sain paljon kipulääkkeitä, kaikki annettiin suun kautta. Minulle tehtiin avokipsi, jonka pystyi ottamaan pois, tosin voimaa se vaati. Minulla oli neljä leikkausviiltoa ja yhteensä noin 30 hakasta ja viiltojen yhteispituus n. 30cm, jotka poistettiin kahden viikon päästä operaatiosta.





Kivut olivat kovat jo kotiutuessa ja sainkin huumereseptin, mutta eivät ne kovin pitkäksi aikaa riittäneet. Hakasten poiston yhteydessä todettiin haava tulehtuneeksi (postiooperatiivinen infektio) ja aloitettiin antibioottikuuri ja päivittäiset haavahoidot.

Lyhyesti voisi sanoa, että olin kovissa kivuissa vielä useita kuuksia operaation jälkeen, haavahoito jatkui heinäkuun alkuun saakka ja söin yhteensä n. 6–7 antibioottikuuria. Myös bakteeriviljelytulos oli positiivinen. Pahinta oli, ettei uskottu minulla olevan kipua ja sain vain Panacodia, jonka teho ei yksinkertaisesti riittänyt.

Jouduin kahteen otteeseen käymään päivystysläheteellä keskussairaalassa kirurgin arvioissa ja ihonsiirtoakin mietittiin.

KIPSIN POISTON JÄLKEEN

Kuuden viikon päästä kävin ortopedin polilla ja kipsin sai heittää pois. Haavat olivat vielä pahasti auki ja ohjeeksi vain haavahoidojen jatkuminen, kipua oli myös

paljon. Kahden kuukauden päästä uudelleen ortopedille ja vieläkin oli (kesäkuu) haava hieman auki ja edelleen kipuja. Sain maksusitoumuksen tukipohjallisiin, jotka sain elokuussa.

Elokuussa ei enää haavat olleet auki, mutta jos yhtään kävelin saattoi haava aueta, koska iho oli niin ohut. Röntgenkuvasta näkyi myös, että luudutus oli onnistunut ja kaksi ruuviakin siellä on.

Kipua esiintyy vielä vähän syyskuussakin, mutta se on aivan ihon pinnassa. Ortopedi sanoi, että näin ison operaation lopputuloksen näkee usein vasta vuoden kuluttua leikkauksesta. Nyt hoitelen jalkaa rasvaamalla perusvoiteilla useita kertoja päivässä.

TOINEN LEIKKAUS

Elokuun käynnillä tehtiin myös oikean jalan leikkauspäätös, jonka tavoiteaika on 08 alkuvuosi. Toimenpide tulee luultavasti olemaan samanlainen, mutta lisäksi korjataan yksi fiksoitunut vasaravarvas (II varvas).

Nyt odotan innolla ja pelolla oikean jalan leikkausta, jospa olisi parempi tuuri ja säästyttäisiin haavainfektiolta!

Manka
mamimann@cc.jyu.fi



Enemmän kuin tuhat sanaa – lahjoita valokuvia yhdistykselle!

Yhdistyksemme tarvitsee kiipeästi valokuvia – onko Sinulla kuvia, joita yhdistys voisi käyttää julkaisuissaan – lehdessä ja tulevilla nettisivuilla kuvituksena? Kuvat voivat aiheeltaan olla oikeastaan mitä vain – niin maisema-, tapahtuma- kuin henkilökuvat käyvät. Iloisia, hauskoja, herkkiä, tunnelma tai vaikka ihan suoraan asiaan käyvät marfan kuvat ovat vähissä. Kaikenlaiset kuvat elävästä elämästä ovat kovasti tervetulleita. Esimerkiksi tulossa olevaan luustoa käsittelevään artikkeliin kaipaisimme kuvitusta.

Kuvaajan ei tarvitse olla ammattilainen eikä sellaista laatua niiltä odoteta. Huomioithan että kuvissa esiintyviltä ihmisiltä täyttyy olla julkaisulupa.

Kuvat voi lähettää jpg-muodossa digitaalisesti osoitteeseen info@marfan.fi tai kirjeitse yhdistyksen osoitteeseen Suomen Marfan-yhdistys ry, PL 1323, 00101 HELSINKI.

Yhdistyksen puolesta
Susanna Mutanen
hallituksen varajäsen



Lähes kaikista kutsutuista yhdistyksistä oli edustajia mukana. Kuva on otettu kokouksen alkuvaiheessa – lopuksi seinät täyttyivät fläppipapereista.

Harvinaiset hakivat ja saivat IMATRALTA PUHTIA YHTEISTYÖHÖN

Teksti: EEVA VOIMA, Perthes ry • Kuvat: VESA NOPANEN, Redy ry

Kun lapsi sairastuu, vaikka vaan ohimenevään tartuntatautiin, se aiheuttaa aina perheessä huolta ja käytännön järjestelyjä.

Jonkun on jäätävä kotiin lasta hoitamaan. Mutta kun tuleekin tieto, että sairaus on vakava, pitkäkestoinen – kenties parantumaton tai pysyvää vammaa tai haittaa aiheuttava, voimme vain kuvitella millaisen hädän ja elämänmuutoksen se aiheuttaa. Perhe joutuu etsimään hoitoa, lääkkeitä ja apuvälineitä. On etsittävä ja haettava mah-

dollisia Kelan etuuksia. Entäpä kun käy ilmi, että lapsen sairaus on vieläpä harvinainen. Sairaus on harvinainen, kun sitä sairastaa alle 500 Suomessa. Siitä seuraa edellisten lisäksi omia erityispiirteitä:

- Saako lapseni parhaan mahdollisen hoidon – mistä sen voisi saada?
- Millainen on lapsen tulevaisuus?
- Osataanko jossakin muualla Suomessa tai ulkomailla hoitaa tätä sairautta vieläkin tehokkaammin?
- En ole koskaan kuulutkaan tällaisesta sairaudesta. Olisipa edes joku, jolta kysyä.

- Kunpa tapaisin edes yhden, joka on sairastunut samaan tautiin. Näkisin, miten hän on selvinnyt elämässä.
- Miten kerron tästä omaisille, naapureille tai koulussa opettajille ja kavereille.

Tähän hätään haluavat kaikki harvinaiset yhdistykset antaa apuaan. Vaikka ongelmat eri diagnooseissa ovat erilaiset, on meillä paljon yhteistä. Yhdistykset tarjoavat vertaistukea perheille. Ne pitävät nettisivuja, joille on yritetty kerätä kaikki mahdollinen/uusin tieto sairaudesta ja siihen saatavasta

hoidosta sekä sosiaalietuuksista. Nettisivuilla on keskustelupalstoja. Yhdistykset järjestävät jäsenilleen tapaamisia, joihin on yhdistetty asiantuntijaluentoja. Yritetään painaa esitteitä ja toimittaa materiaalia, joka tekisi diagnoosia tunnetuksi. Kaikki yrittävät löytää toiminnalleen rahoitusta/tukijoita.

Yksi yhdistysten tärkeä rooli on vaikuttaminen. Sitä varten on oltava kuulolla esimerkiksi siitä, millaisia lakeja on tekeillä. Yksi harvinaisten erityishuolenaihe on annettavan hoidon ja muun kohtelun alueellinen eriarvoisuus maassamme. Lokakuun alussa alkaa kahden vuoden kokeellinen toiminta, jossa potilas saa valita hoitavan sairaalan. Tämä kokeilu koskee n. yhtä miljoonaa suomalaista Vaasa–Seinäjoke–Tampere–Lahti-alueella.

Imatralla järjestetyillä harvinaisten yhdistysten puheenjohtajapäivillä etsittiin konkreettisia yhteistyömuotoja eri yhdistysten kesken. Miten olisimme yhdessä enemmän?

TOIMINTAYMPÄRISTÖ ON MUUTTUNUT JA MUUTTUU

Tietoyhteiskunnan leviäminen kaikkien ulottuville on tuonut suuria mahdollisuuksia yhdistyksille. Internetin kautta voi jakaa ja sen kautta myös löytyy tietoa, tosin on osattava erottaa oikea ja väärä/vanhentunut tieto. Se helpottaa verkostoitumisessa, jonka merkitys on ymmärretty kaikessa. Tietoverkot lyhentävät välimatkoja globalisointuneessa maailmassamme. Olemme mukana EU:ssa, joka tuo mukanaan paljon hyvää, mutta myös sellaisia direktiivejä, joihin meidän on sopeuduttava. Sähköpostin yleistymisen on madaltanut kynnystä ottaa yhteyttä muihin - myös ulkomailla. Tietotekniikan kehittyminen on nostanut esille myös tietosuojakysymykset. Toisaalta harvinaisista sairauksista ja niiden esiintyvyydestä kaivattaisiin tietorekistereitä.

Harvinaiset ja muut erityisryhmät ovat tulleet ulos kaapista. Kouluissa kasvatetaan suvaitsemaan

Marjaana Suosalmi

Kokousta persoonallisella otteellaan luotsannut Marjaana Suosalmi kiteytti harvinaisten yhteistyön/yhteisen vision näin:

Harvinainen sairaus/vamma on tiedostettu, tunnistettu ja tunnustettu niin, että jokainen harvinainen koko maassa saa korkeatasoisia sosiaali- ja terveyspalveluja, jotka on kehitetty ja jotka tuotetaan yhteistyössä kansainvälisesti.

Harvinaisten omien yhdistysten verkosto on vakiintunut ja sille on turvattu toimintaedellytykset. Se tunnustetaan uskottavaksi asiantuntijaksi ja innostavaksi jäsentensä yhdistäjäksi. Sen toimintaa ku-



vaa innovatiivisuus, vastuullisuus ja aito kiinnostus jäsentensä asioita.

Marjaana Suosalmi toimii Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskuksen johtajana.



Pirkko Justander

Kokouksen lopuksi Invalidiliiton sosiaalisihtööri Pirkko Justander esitteli Ovesta Ulos -projektin tuloksia. Hänen esitystään oli hauska seurata, sillä Pirkolla on asian lisäksi myös sana hallussaan. Lisäksi hän muistutti meitä puhelinneuvonnasta, jossa asiantuntijat ja koulutetut vapaaehtoiset vastaavat ilmaiseksi vammaispalveluja koskeviin kysymyksiin.

PUHELINNEUVONTAA VAMMAISPALVELUISTA

soita 0200 1234

ma 13–17 • ti 10–16 • ke 13–16 • to 13–16

erilaisuuksia, mutta toisaalta koulu- ja työpaikkakiusaaminen on yhä ongelma. Työelämässä vaaditaan yhä tehokkaampaa toimintaa. Nyt ihannoitetaan terveyttä ja pitkää ikää.

Monenlaisia eettisiä kysymyksiä on noussut esille. Joudumme pohtimaan, jopa ottamaan kantaa erityisesti lääketieteeseen, bio- ja geeniteknologian kehittymiseen liittyviin kysymyksiin. Tutkimuksiinkin voi liittyä eettisiä ongelmia.

KONKREETTISIA TOIMIA

Harvinaiset-verkosto on käynnistänyt projektin, jonka tavoitteena on rakentaa kattava internet-portaali, joka palvelee sairastavia ja heidän omaisiaan, asiantuntijoita ja tutkijoita sekä terveydenhoidon ammattilaisia. Tähän projektiin löytyi innokkaita osallistujia. Kun portaalia rakennetaan, niin samalla saadaan aineistoa myös yhteiseen ensitietokansioon, joita on tarkoitus jakaa sairaaloiden poliklinikoille ja ammattilaisille.

Yksi työryhmä ryhtyi laatimaan

toimintasuunnitelmaa ja etsimään rahoitusta valtakunnalliselle tiedotuskampanjalle ja toinen ryhmä miettii vinkkipankkia. APECED ry:n puheenjohtaja, Arja Nurme-la, haluaa suunnitella harvinaisille oman ensiapukoron.

Esille nousi myös tarve verkostoitua ulkomaalaisten harvinaisten kanssa. Joihinkin sairauksiin on löydettävissä lääkkeitä, joita ei vielä saa Suomesta tai ne eivät ole ainakaan Kelan korvaamia lääkkeitä. Tähän ongelmaan paneutuvaa työryhmää vetää Taina Hickey Sotos ry:stä.

Kokouksen jälkeen suurta kiinnostusta ja sähköpostikeskustelua on herättänyt mahdollisen TV-dokumentin tekeminen YLE:lle. Dokumentissa esiteltäisiin harvinaisia diagnooseja sekä samalla valotettaisiin harvinaisten ongelmia – ei valittaen, vaan positiivisia ratkaisuja etsien. Dokumentti olisi ulos-suuntautuvaa tiedotustoimintaa parhaimmillaan. Tätä hanketta vartamaan lähti Merja Vuori Nail-pahtella ryhmästä, jolla ei ole vielä virallista yhdistystä.

Invalidiliiton valtuusto on tehnyt Perthes ry:n aloitteesta Kelalle esityksen, että Kela keskittäisi harvinaisten anomusten käsittelyn yhteen paikkaan, johon kertyisi riittävä tietämys näistä diagnooseista. Näin Kelan päätökset olisivat tasavertaisempia eri puolilla maata asuvien kesken. Aloitetta pidettiin erittäin innovatiivisena ja sen etenemistä seuraavat aktiivisesti Pirkko Justander OI-yhdistyksestä ja Lasse Niemi, joka on harvinaisten edustaja I-liiton valtuustossa sekä AMC ry:n varapuheenjohtaja.

Jokainen yhdistys järjestää jäsenilleen vuotuisen tapaamisen, etsii asiantuntijaluonnoitsijan, neuvottelee tapaamiselle puitteet ja laatii ja lähettää kutsut. Totesimme, että tässäkin asiassa voisimme tehdä yhteistyötä. Muutama yhdistys jo ilmoittautuikin järjestämään seuraavaa jäsentapaamista yhdessä.

Imatran tapaaminen antoi paljon uutta intoa. Lämmin kiitos kaikille mukana olleille ja erityisesti Merja Montolle, joka vastasi tämän tapahtuman koollekutsumisesta ja käytännön järjestelyistä. ■

PERTHES-yhdistyksen aloite

Invalidiliiton Harvinaiset-työryhmä teki viime vuonna Perthes-yhdistyksen aloitteesta Kelalle pyynnön harvinaista sairautta sairastavien asioiden keskittämisestä yhteen Kelan toimipisteeseen.

Invalidiliitto on saanut aloitteesta runsaasti positiivista palautetta, myös Kelan taholta, mutta mitään virallista lausuntoa ei ole vielä tullut. Invalidiliitto seuraa tilannetta vielä jonkin aikaa, mutta aikomuksena on ottaa Kelaan yhteyttä uudelleen, mikäli asiasta ei lähiaikoina saada mitään uutta tietoa.

ISMAAP

The International Self-Monitoring Association of oral Anticoagulated Patients

Ismaap on kansainvälinen järjestö, joka tukee antikoagulanttihoitoa (Marevan) käyttävien potilaiden omaseurantaa.

Heidän sivuiltaan löytyy runsaasti tietoa myös suomeksi, esimerkiksi:

- tekoläpistä ja niiden toiminnasta
- endokardiitista
- rytmihäiriöistä
- liikunnasta
- verisuonitukoksista

www.ismaap.org

Pohjoismaiden YHTEISTYÖKOKOUS



Kuvassa vasemmalta: Eeva Aro Suomen Marfan- yhdistyksestä, Lottem Hybel ja Bodil Davidsen Tanskan yhdistyksestä Arild ja Atle Norjan yhdistyksestä.

Helsingissä järjestettiin 12.–14.10. Hotelli Helkassa Pohjoismaiden yhteistyökokous. Kokoukseen osallistui Ruotsin, Norjan, Tanskan ja Suomen hallituksista ja jäsenistä yhteensä 10 henkilöä.

Kokouksessa käsiteltiin vertaistukea ja sen merkitystä, eri maiden yhdistysten kuulumisia ja kokouksessa esiteltiin 2 tutkimusta.



Tanskan yhdistys oli tehnyt nuorisojäsenilleen puhelinhaastattelun aiheesta ”mitä on olla nuori ja sairastaa Marfania”. Haastateltavat nuoret olivat kertoneet omista kokemuksistaan ja arjen haasteistaan. Tutkimukseen osallistui 13 nuorta. Näistä 10 koki väsymyksen ja 8 päänsäryn olevan suurin haaste Marfania sairastaessa. 8 nuorta tarvitsi tukea koulun käynnissä. Nuoret olivat yleisesti ottaen tyytyväisiä Tanskan yhdistyksen nuorisotoimintaan.

Norjassa oli tehty tutkimus TRS-keskuksessa neuropatian yhteydestä Marfaniin. Tutkimuksessa oli tutkit-

tu kuinka yleistä Marfania sairastavalla henkilöllä neurologiset ongelmat raajoissa ja selkärangassa on. Nämä polyneuropaattiset oireet johtuvat tutkimuksen mukaan dural ectasiasta, eli selkärangan lopussa olevan kovakalvon laajenemisesta.

Vierailevana luennoitsijana oli Lahden kuntoutuskeskuksen johtaja, Marjaana Suosalmi. Marjaana luennoi vertaistuesta ja sen tärkeydestä. Eri maat esittelivät vertaistuki-toimintaansa.

Kokous oli osallistujien mielestä erittäin antoisa ja uusia yhdistyksen kehittämideoita syntyi. Pohjoismaiden yhteistyötä päätettiin jatkaa ja samalla todettiin että pohjoismaiset kokoukset ovat antoisampia kuin Euroopan laajuiset. Seuraava samankaltainen kokous järjestetään Tanskassa Hillerödin lähellä lokakuussa 2009. ■

Äidin mietteitä

Helmikuisilla lumihangilla tokaluokkalainen marfaanikkotyttö yrittää liikuntatunnilla pysyä luokkatovereidensa perässä heidän hiihtäessään koulun lähellä olevalla metsäharjulla. Sekä opettaja että muut oppilaat menevät menojaan ja hento tyttö hiihtelee omissa yksinäisyydessään miettien jokaisen ”risteyksen” kohdalla minne nyt kuuluisi mennä, mihinkähän muut ovat kääntyneet, mikä on oikea reitti.

Aika kuluu ja muut hiihtäjät palaavat jo kouluun. Opettaja ihmettelee, mihin tyttö on jäänyt ja palaa hiihtoladulle häntä etsimään. Tyttö löytyykin jonkin ajan kuluttua kovin väsyneenä. Hän on hiihdellyt epävarmana edestakaisin, koska hän ei enää tiennyt mihin suuntaan olisi pitänyt mennä.

Hän on helpottunut kun opettaja tulee häntä vastaan. Hän ei jaksa enää hiihtää koululle asti vaan opettaja kantaa hänen suksensa tytön kävellessä koko paluumatkan. Asiasta kerrottaessa sydänlääkäri sanoo: ”Ei sellaista sitten enää.”

Koulumatkoillaan ala-asteelle tyttö kompuroi usein ja nilkka on monesti kipeänä. Myöhemmin selviää, että hänen toinen jalkansa on noin 1,5 cm pidempi ja hän saa maksusitoumuksen pohjallisten hankkimiseksi. Toiseen pohjalliseen laitetaan sentin korotus ja pohjalliset muotoillaan muutoinkin jalalle sopivaksi. Tytön kompastelu koulumatkoilla vähenee selvästi.

KOVAA JA KORKEALTA

Kun tyttö on jo isompi, missimitainen nuori neiti, hän kulkee koulumatkojaan linja-autolla läheiseen naapurikaupunkiin. Kokonaan kompasteleminen ei ole jäänyt historiaan. Eräänä päivänä hän linja-autosta poistuessaan taittaa nilkkansa rappusilla ja putoaa iskelmälaulun sanoin ”kovaa ja korkealta” selälleen kovalle asfaltille. Bussikuskin sen huomaa ja käy huikkaamassa ”Sattuiko pahasti?” Typertynyt tyttö hetken ihmeteltyään sanoo, ettei häntä sattunut. Onneksi hänellä on paksu toppatakki yllään ja päänuppikaan ei lennon aikana ole kolahtanut mihinkään. Hän selviää säikähdyksellä.

SAMA TOISTUU

Ei kulu kuitenkaan kovinkaan pitkää aikaa kun nuori neiti jälleen on pulassa. Koulumatka työharjoittelupaikalle, sama linja-auto, sama

poistumisovi ja neiti taittaa hennon nilkkansa tällä kertaa aika pahasti.

Hän konkkaa harjoittelupaikalleen reppunsa kanssa, tekee tehtäviään ja kuuntelee enentyvää jalkasärkyä. Hän soittaa äidilleen ja sovitetaan, että hän menee taksilla suoraan terveyskeskukseen. Kivut on kovat ja jalka on turvonnut. Taksi ei hyväksy asiakkaansa pankkikorttia ja ajaa neidin läheisen pankkiautomaatin luo. Tyttö konkkaa, nostaa rahat, matka jatkuu uudelleen terveysasemaa kohti, hän maksaa ja nousee autosta. Tyttö konkkaa ulko-ovelle repun pomppiessa selässä samaan tahtiin, hyppely jatkuu omaa ”luukkua” kohti kunnes eräs eläkeläisherrasmies huomaa hänet, hakee jostakin pyörätuolin ja vie tytön ilmoittautumislukulle. Kiitollinen tyttö kiittää vaaria.



Marfaanikko-nivelten vihksahdustaipumus on hyvä muistaa talvella muuallakin kuin luistinradalla.

Marfan-mannekiini

– eli subjektiivinen kuvaus ”näytekappaleena” olemisesta

Marfaanikkotyön jalka on niin kipeä, että hän ei kolmeen viikkoon voi mennä työharjoittelupaikalleen. Neljättä viikkoa hän ei enää jaksa olla kotona, hän menee kouluun kulkien taksilla koulumatkansa menen tullen.

Teoriaopinnot on jo alkaneet, mönkään mennyt harjoittelu on jo takanapäin. Ne tyttö joutuu korvaamaan myöhemmin. Jälkeenpäin selviää, että koska tytön haaveri sattui koulumatkalla vakuutus korvaa kaikki kulut. Niin myös tapahtuu, vaikka vakuutuksista puhutaan, mitä puhutaan.

VAROVAISUUTTA JA VÄSYMYSTÄ

Nyt on marraskuu. On taas se aika, jolloin linja-autojen rappuset on toisinaan kovin sohjoiset ja liukkaat. Jostakin syystä varsinkin silloin sattuu ja tapahtuu. Opiskelijaneiti yrittää matkoillaan muistaa varovaisuuden, sillä hän tietää marfaanikko-niveltensä vinksahdustaipumukset ja tuoreessa muistissa on myös haaveiden aiheuttamat kivut ja säryt.

Vaikka haavereilta välttyisikin seuralaisena on jokapäiväinen väsymys, jota neiti parantelee päivittäin päiväunien avulla. Neiti päättää seuraavalla sairaalareissulla ottaa puheeksi lääkkeen vaihtamisen toisen nimiseksi.

Josko sillä päiväunista pääsisi vihdoon eroon. Ikääkin jo on vaikka kuinka paljon.

Nimimerkki
”Lieveilmiöitä”

Minulla oli eräänä syyskuisena maanantai-aamuna tilaisuus olla mukana lääketieteen opiskelijoiden koulutuksessa. Ei passiivisena kuuntelemassa opetusta, vaan aktiivisena, kertomassa opiskelijoille omasta sairaudesta.

Tuolloin nimittäin järjestettiin ensimmäistä kertaa lääketieteen opiskelijoille ”hands-on” eli käytännön opetusta harvinaisten sairauksien tunnistamiseksi. Meitä oli 4+1 vapaaehtoista marfaanikkaa (4 aikuista ja 1 lapsi) jotka yksi kerrallaan, ennalta sovittuna aikana, olimme opiskelijaryhmiemme ”tentattavina” (lapsi ja aikuisen yhdessä).

Homma toimi niin että ”opettajalääkäri”, dos. Teppo Varilo (Kansanterveyslaitos / Helsingin yliopisto) yhdessä marfaanikon kanssa kertoivat yleisellä tasolla potilaan sairaudesta n. 5 hengen opiskelijaryhmälle. Kerroimme mm. sairauden eri ilmenemismuodoista (luusto, silmät, sydän) sekä kliinisistä tutkimuksista ja kriteereistä Marfan-oireyhtymän toteamiseksi.

HENGENVETO JA UUDESTAAN

Puolen tunnin välein opiskelijaryhmä vaihtui uuteen ja taas vedettiin henkeä ja valmistauduttiin kertomaan suurin piirtein samat asiat omalta kohdaltani: milloin sairaus on todettu, miten se ilmenee itsellä ja miten sairautta hoidetaan/seurataan.

Toisinaan esitin monologina hartaan toivomukseni siitä että tämän sairauden hoito olisi keskitetty (koko maan suhteen, koskien myös pääkaupunkiseutua), tai että edes samoja, Marfan-asian-

tuntijalääkäreiden ohjeita ja suosituksia noudatettaisiin kaikissa sairaanhoitopiireissä.

PISTEET EMPATIASTA

Omien kokemusteni mukaan opiskelijaryhmät olivat keskenään melko heterogeenisiä, mikä seikka aiheutti tarvetta hieman ”säättää” kommunikoinnin tyyliä ja ulosantia yleensä, faktojen toki pysyessä samoina. Muutamat harvat kandidit onnistuivat hyvin kätkemään kiinnostuksensa aiheeseen, tai sitten he vaan olivat nukkuneet liian vähän edellisenä viikonloppuna. Mutta hyvistä ja oivaltavista kysymyksistä (koskien mm. fyysisiä ominaisuuksia, vertaistukea), kiinnostuksesta ja empatiasta annan kaikille ryhmille kokonaisuutena ihan hyvät pisteet.

OLO KUIN SITRUUNALLA

Viimeisen eli yhdeksännen kandidiryhmän lähdettyä kokoushuoneesta lysähdin kasaan ja olo oli tyhjempi kuin juuri mehunsa menettäneellä sitruunalla. Tästä huolimatta koin ’demo-kappaleena’ olon pelkästään positiivisena asiana ja olen hyvin iloinen siitä että saatoin olla mukana lisäämässä tulevien lääkäreiden tietämystä harvinaisista ja edelleen valitettavan huonosti tunnetuista sairauksista. Etenkin kun kyseessä on henkeä uhkaava sairaus kuten Marfan-oireyhtymä.

On hienoa, että lääketieteen opetuksessa on (ainakin koeluon-toisesti) otettu käyttöön tällöinen ulottuvuus. Onnittelut ja kiitokset niille tahoille jotka ovat idean takana!

Eeva Aro

Potilasopetusta BIOMEDICUMISSA

Helsingin yliopiston lääketieteen opiskelijoiden genetiikan opetusta uudistettiin syksyllä 2007 ottamalla yhteyttä muutamisiin potilasyhdistyksiin ja kysymällä heidän halukkuuttaan osallistua potilasopetukseen Meilahden kampuksella Biomedicumissa.

Kyseessä on kolmannen vuoden lääketieteenopiskelijoiden ensimmäinen ns. kliininen opetusjakso, jossa he tapaavat potilaita. Aikaisemmin potilasopetus on tapahtunut HUS:n lasten ja nuorten sairaalassa, jossa ongelmana oli se, että lähes jokainen opiskelijaryhmä näki eri perinnöllistä tautia sairastavan lapsen vanhempineen.

Marfan-yhdistyksestä löytyikin runsaasti halukkuutta osallistua tähän uuteen opetuskokeiluun usean marfaanikon voimin.

HAASTATTELUT

Lääketieteen opiskelijat tulivat potilasopetukseen neljän hengen ryhmissä ja opetuksen kesto-aika oli noin puoli tuntia ryhmää kohden. Ryhmässä oli mukana myös opettaja.

Opiskelijat haastattelivat sukuhistoriasta sekä piirsivät tarvittaessa sukupuun, mutta eivät tehneet varsinaisia tutkimuksia, erilaisten piirteiden tarkastelua lukuun ottamatta.

Potilaat kertoivat vapaamuotoisesti omista kokemuksistaan ja

esim. vertaistuen ja potilasyhdistyksen merkityksestä kolmelle tai useammallekin ryhmälle peräkkäin.

Opettajat varmistivat, että haastattelussa tai sen lomassa tuli esiin sairauden keskeisimmät piirteet – tutkimuksia, hoitoja, molekyylogeniikkaa ja perinnöllisyysneuvontaa unohtamatta. Opiskelijat ehtivät näin puolentoista tunnin ryhmäopetuksen aikana tutustua kolmeen erillaiseen perinnölliseen sairauteen, kuitenkin siten, että kaikki saivat saman huolella suunnitellun opetuskokonaisuuden.

Opettajat pystyivät yhden päivän aikana opettamaan täysipainoisesti peräti kahtatoista ryhmää aikaisempien vuosien kolmen asemasta. Potilasyhdistysten kannalta päästiin rauhasa kertomaan tulevaisuuden erialojen lääkäreille mitä voitaisiin tehdä kentällä paremmin, jotta tällaisten suhteellisten harvinaisten sairauksien hoidon pahimmilta karioilta vältyttäisiin.

POSITIIVISTA PALAUTETTA

Opiskelijat antoivat kurssin jälkeen kurssipalautteessaan erittäin positiivista palautetta juuri potilasopetuksesta kertoen sen olleen kurssin parasta antia. Nähdyt potilastapaamukset säilyvät mielessä pitkään ja motivoivat opiskelemaan perinnöllisiä tauteja.



Vasemmalla Kirsi Onnela ja keskellä Teppo Varilo.

**Teppo Varilo
Minna Pöyhönen**

Rare Diseases Research – Building on Success

Euroopan parlamentti ja Eurordis – European Organization for Rare Diseases – järjesti syyskuussa 2007 konferenssin ”Rare Diseases Research – Building on Success”.

Konferenssin tärkein tavoite oli tarjota osallistujille mahdollisuus kertoa tarpeistaan ja toiveistaan koskien harvinaisten sairauksien tutkimusta, kun EU:n seitsemäs puiteohjelma (7th Framework Programme for Research and Technological Development) käynnistyy. Puiteohjelmassa on varattu rahaa tutkimukseen 54,6 biljoonaa euroa vuosina 2007–2013 – ei toki pelkästään harvinaisten sairauksien tutkimukseen. Konferenssin tavoitteena oli lisäksi saada näkyvyyttä harvinaisten sairauksien tutkimukselle. Päivän aikana tiedotusvälineille järjestettiin tiedotustilaisuus konferenssin teemasta.

Paikalla oli noin 250 osallistujaa: EU-parlamentin, harvinaisten sairauksien tutkimuslaitosten ja terveystieteiden edustajia; lääkäreitä, tutkijoita ja lisäksi meitä harvinaisten potilasjärjestöjen edustajia, joita oli kutsuttu paikalle noin 20 eri puolilta Eurooppaa. Erityisen mukavaa oli se, että professori Leena Palotie, mm. marfangeenivirheen löytäjä, oli iltapäivän session puheenjohtajana ja yhtenä esiintyjänä.

Mm. seuraavat toiveet nousivat konferenssin aikana esiin.

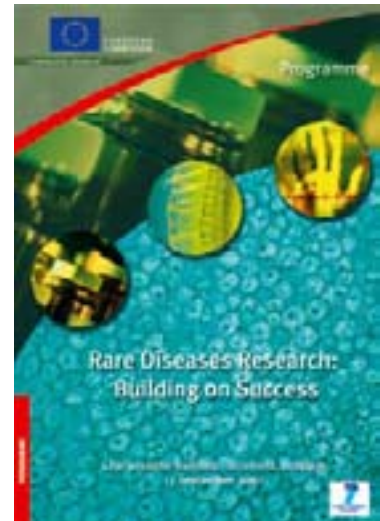
Tarvitaan:

- yhteinen potilasrekisteri eli laajemmat tutkimusaineistot,
- pitkäkestoisia tutkimusprojekteja/rahoituksia, jotka palvelevat tutkimusta ja potilaita paremmin kuin lyhyet,
- laajaa eurooppalaista yhteistyötä unohtamatta kuitenkin muuta maailmaa, jossa myös tehdään hyvää tutkimustyötä (esim. USA),
- tiivistä yhteistyötä potilasjärjestöjen kanssa.

Konferenssin tulokset tullaan esittelemään Lissabonissa marraskuussa järjestettävässä European Conference on Rare Diseases -konferenssissa (ECDR Lisbon 2007). Suomesta siihen osallistuvat mm. Invalidiliiton Lahden kuntouskeskuksen johtaja Marjaana Suosalmi, Harvinaiset-yksikön suunnittelija Merja Monto ja Invalidiliiton liittovaltuuston harvinaisten edustaja Lasse Niemi.

Brysselissä järjestetty konferenssi oli erittäin mielenkiintoinen ja koin olevani etuoikeutettu, kun sain osallistua siihen. Kuulin monta mielenkiintoista menestystarinaa harvinaisten sairauksien tutkimuksen ja hoidon alalta, mutta myös kriittisiä kannanottoja esim. lääketutkimuksesta ja lääkeaineiden kehittämisestä, tai edellisten puuttumisesta.

Itsekseen ei tarvinnut konferens-



sissa verkostoitua, vaikka paikalla ei muita suomalaisia ollutkaan; mukana oli vanha tuttu edellisen Brysselin vierailun ajalta vuonna 2001. Silloin osallistuin EMSN:n (European Marfan Support Network) kokoukseen. Nyt tutustuin Belgian Marfan-yhdistyksen puheenjohtajan Yvonne Joustenin esittelemänä mm. muutamaan belgialaiseen marfania hyvin tuntevaan lääkäriin. Yvonnen kanssa käymistäni keskusteluista mieleeni jäi erityisesti se, että Euroopassa tapetilla ovat nyt potilasjärjestöjen väliset allianssit. Pitäisiköhän meidänkin enemmän miettiä yhteistyötä ja voimavarojen yhdistämistä muiden harvinaisten yhdistysten ja potilasryhmien kanssa?

Leila Raninen

Suomen Marfan-yhdistyksen JÄSENKYSELY

Yhdistyksen jäsenkysely toteutettiin viime touko-kesäkuussa. Kysely postitettiin vastauskuoren kera 110 jäsenelle tai kannatusjäsenelle. Vastausprosentti nousi 42 %iin. Kiitokset kyselyyn vastanneille!

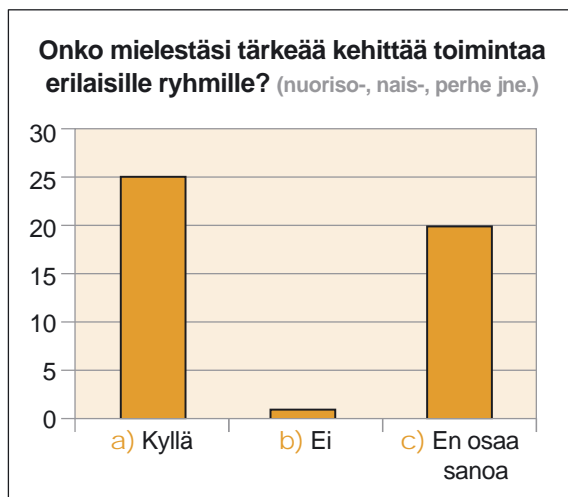
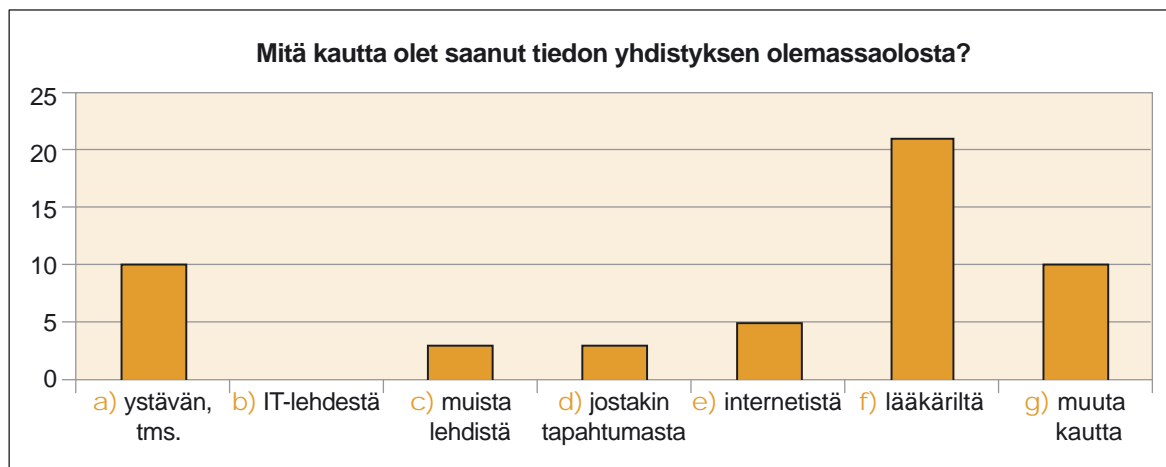
Kyselyn tavoitteena oli koota palautetta nykyisestä toiminnastamme – eli miten tyytyväisiä jäsenet ovat toimintamuotoihimme, kerätä ideoita ja innostaa uusia jäseniä mukaan esi-

merkiksi kotisivujen ylläpitoon. Samalla saimme päivitettyä uusien jäsenten uudet sähköpostiosoitteet ja muut yhteystiedot.

Lääkärit ovat kyselyn mukaan tärkein kanava, minkä kautta saa-

daan tieto yhdistyksen olemassa olost. Tässä valossa kannattanee panostaa jatkossa marfania koskevien artikkeleiden saamiseen asiantuntijalehtiin.

Jäsenten mielestä olisi tärkeä kehittää omaa toimintaa esimerkiksi nuorille, naisille tai muille ryhmille. Toisaalta aktiivisia toimijoita näiden ryhmien toiminnan käynnistämiseen ei eri syiden takia juuri ole.



Kyselyn perusteella jäsenet olivat tyytyväisiä kokouksiin, jäsen tapahtumiin ja jäsenlehden toimittamiseen. Yhdistyksen vaikuttamistoiminta sai hieman matalamman arvosanan.

Poimintoja vapaamuotoisista vastauksista:

- Sähköpostia suoraan jäsenille ja enemmän tietoa www-sivuille
- Tiedon jakamisen pitäisi olla laajempaa
- Hallituksen kokouksissa käsitellyistä asioista pitäisi tiedottaa enemmän
- Enemmän lehtikampanjoita – Sydän-lehti, Kela, laajalevikkinen viikkolehti
- Jäsentiedotteita voisi olla useammin
- Haluaisin yhdistyksen tiedottavan enemmän uudesta Losartan / cozaar tutkimustuloksista.
- Kiitos pikaisista vastauksista.

Lehdessä ja netissä voisi olla nuorille jotain omaa.

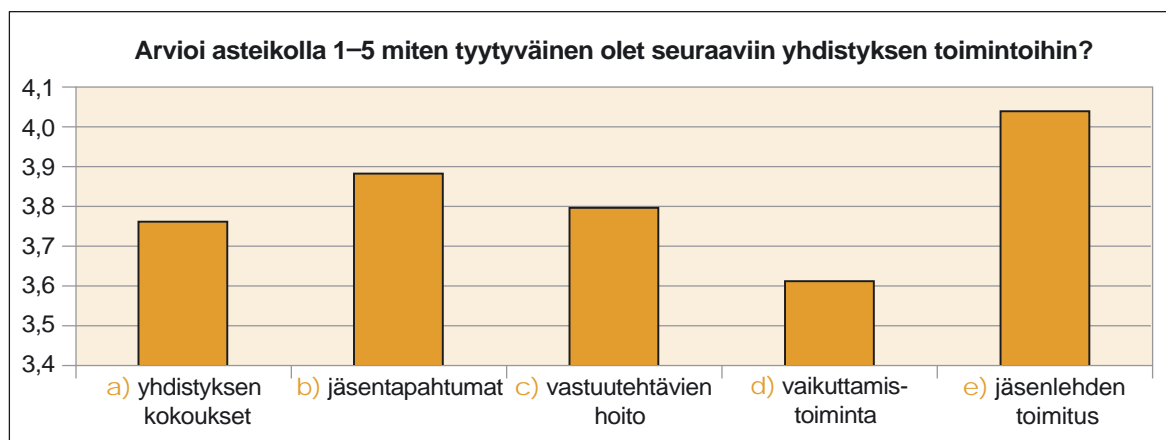
- Jäsentapaamisia enemmän!
- Olisi kiva päästä tapaamaan ulkomaalaisia marfaanikkoja
- Tapaamisia pitäisi järjestää lähialueilla, jos mahdollista – usein matkat ovat liian pitkiä
- Tapaamisia myös Pohjois-Suomeen
- Jäsenlehden tulisi saada lisää asiantuntija-artikkeleita
- Uusista artikkeleista marfan.fi-sivulla olisi sähköposti-ilmoitus
- Yhdistys on toiminut hyvin vaikka on näin pieni
- Pieneksi yhdistykseksi aktiivinen ja vireä sekä tukea antava.
- Vaikka en ole juurikaan ollut mukana toiminnassa, tiedän, että mikäli tarvitsen neuvoa tai vertaistukea, sitä on saatavilla!

Johtopäätöksenä voimme todeta, että kyselyn vastauksista nousee

esille tarve kehittää yhdistyksen www-sivujen sisältöä ja palveluita, panostaa yhä enemmän asiantuntija-artikkeleiden saamiseen eri lehtiin sekä yhteistyöhön muiden harvinaisten yhdistysten kanssa.

Yhdistyksessä on ainoastaan noin sata aikuista jäsentä ja koko yhdistyksen toiminta pyörii muutaman aktiivisen voimin. Saadaksemme laajempaa ja monipuolisempaa toimintaa tarvitsemme mukaan lisää toimijoita. Rahoitamme toimintamme jäsenmaksutuloilla emmekä saa mitään taloudellisia avustuksia – tämän vuoksi aktiivinen verkostoituminen muiden harvinaisten yhdistysten kanssa tuo uusia voimavaroja. Tarvitsemme myös jokaisen Marfan-yhdistyksen jäsenen työpanoksen, sillä yhdistys = yhdistyksen jäsenet. Ota rohkeasti yhteyttä!

Hallituksen psta
Mika Vilppo



SUOMEN MARFAN-YHDISTYKSEN VUOSIKOKOUS 2008

Yhdistyksen vuosikokous pidetään alustavasti lauantaina 8. maaliskuuta 2008. Tarkempi ajankohta ja vuosikokouksen paikka ilmoitetaan myöhemmin erillisellä kutsulla.

Varatkaa ajankohta kalentereihin!

**Suomen Marfan-yhdistys ry
kiittää lämpimästi kaikkia tukijoitaan!**



Avoinna
Arkisin 8.30-19.00
Lauantaisin 9.00-15.00

Lauttasaarentie 35
00200 Helsinki

Puh. (09) 671 415

www.lauttasaarenkeskusapteekki.fi

Tervetuloa!



Yhdistys rahoittaa kaiken toimintansa jäsenmaksuilla ja kannatusjäsenmaksuilla. Kaikenlainen tuki on siis tarpeen – tämänkin jäsenlehden turvaamiseksi. Jos tiedät yrityksen, joka olisi kiinnostunut tukemaan toimintaamme älä epäröi ottaa asiaa puheeksi. Kiitos avustasi!