



HUNTINGTONIN TAUTI

Tietoa Huntington-perheille ja hoitohenkilökunnalle

HUNTINGTONIN TAUTI

Tietoa Huntington-perheille ja hoitohenkilökunnalle

Oppaan kirjoittajat:

Perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri Maarit Peippo

Neurologian erikoislääkäri Markku Päivärinta

Neurologian erikoislääkäri Maire Santala

Työterveyshuollon erikoislääkäri Heikki Tulento

Sosiaalityöntekijä Marjatta Sipponen

Suomen Parkinson-liiton kuntoutustyöryhmä

Oppaan toimitus ja ulkoasu: Arja Pasila

Painopaikka: Priimus Paino Oy, Loimaa 2007

ISBN 978-952-99478-3-6

SISÄLLYS

1.	KUN KAIKKI MUUTTUU.....	4
2.	HUNTINGTONIN TAUTI.....	5
	Huntingtonin tauti Suomessa.....	5
	Vallitsevasti periytyvä sairaus.....	5
	Muutoksia aivojen toiminnassa.....	5
	Liikehäiriöt.....	6
	Älyllisen toiminnan häiriöt.....	7
	Psykiatriset oireet.....	7
3.	HUNTINGTONIN TAUDIN TAKANA GEENIMUUTOS.....	8
	Huntingtonin taudin periytyminen.....	9
	Ennustava geenitestaus.....	10
	Perhesuunnittelunäkökulmia.....	11
4.	DIAGNOOSI.....	12
5.	HOITO.....	14
	Tahattomat liikkeet.....	14
	Psykiatriset oireet.....	15
6.	TIEDON KÄSITTELY.....	16
	Riskissä oleva.....	16
	Lapsille ja nuorille kertominen.....	17
7.	PARISUHTEEN HAASTEITA.....	18
	Vihanpurkaukset.....	18
	Seksuaalisuus.....	19
	Yksin ei tarvitse jaksaa.....	19
8.	KUNTOUTUS JA SOPEUTUMISVALMENNUS.....	20
	Terapiat tukevat toimintakykyä.....	21
9.	RUOKAILU.....	22
	Käytännön vinkkejä.....	22
10.	TUKIPISTEITÄ ELÄMÄÄN.....	24
11.	LINKKEJÄ JA YHTEYSTIETOJA.....	26

1. KUN KAIKKI MUUTTUU

Huntingtonin tauti on harvinaisuutensa vuoksi huonosti tunnettu sairaus. Invalidisoivat oireet ja vallitseva periytyminen luovat taudista helposti pelottavia mielikuvia. Suvuissa, joissa Huntingtonin tautia esiintyy, saatetaan vältellä taudista puhumista.

Tieto suvun taudista mullistaa sairastuneen lisäksi monen hänen läheisensä elämän. Koska se puhkeaa yleensä 40.–60. ikävuoden välillä, on monella sairastumisriskissä olevalla usein silloin jo omia lapsia. Tieto suvun taudista ja perinnöllisyysneuvonnasta ei aina tavoitakaan sitä tarvitsevia oikealla hetkellä.

Taudin sairastumisriskissä elävät ja tiedon sairastumisestaan saaneet tarvitsevatkin asian käsittelyssä koko sosiaalisen lähiverkoston ja myös ammattihenkilöstön tukea. Käytännön neuvojen antajina parhaita asiantuntijoita ovat toiset Huntington-perheet.

Kaikkiin taudin mukanaan tuomiin muutoksiin pitäisi varautua hyvin jo etukäteen. Perheen ja lähipiirin kanssa niistä tulisi keskustella jo silloin, kun tieto riskissä olemisesta selviää. Eteen tulevat asiat ja eettiset ongelmat eivät ole helppoja. Yhtä oikeaa vastausta ei ole, ja jokainen perhe joutuu ratkaisemaan asiat omalla tavallaan.

Sairastava muuttuu fyysisesti ja henkisesti, ja hänen mahdollisuutensa selviytyä itsenäisesti arjesta heikkenevät vähitellen taudin edetessä. Inhimillisyyttä ja rakkautta voidaan kuitenkin osoittaa sairauden kaikissa vaiheissa. Tärkeintä on ihmisarvoinen hoito ja huolenpito.

Huntingtonin taudin pelottavaa mainetta voidaan lievittää ainoastaan puhumalla ja näkyväksi tekemällä. Tauti on sairaus muiden joukossa, eikä piilotteluun ole syytä. Vaikeiden asioiden ääneen sanominen helpottaa ja auttaa vähitellen hyväksymään kiipeätkin asiat osaksi omaa elämää.

Koska Huntingtonin taudin oireet ovat

näkyviä ja sairastuneen käytös poikkeavaa, kannattaa sairaudesta kertoa ihmisille, joiden kanssa sairastunut läheisineen on jatkuvasti tekemisissä. Ihmisten ei silloin tarvitse arvailla sairastuneen erikoisen liikeddinnän ja käyttäytymisen takana olevia syitä.

Tauti tunnetaan huonosti myös terveydenhuollossa. Tiedon saaminen ja tautia koskevan tiedon jakaminen taudista Huntington-perheitä lähellä oleviin hoito- ja palvelujärjestelmiin onkin hyvän hoidon ja palvelujen saamisen perusedellytys.

Suomen Huntington-yhdistys on perustettu perheiden yhteydenpidon ja potilaiden hoidon parantamiseksi. Huntingtonin taudissa vertaistuki on ensiarvoisen tärkeää, joten osallistuminen esimerkiksi potilasjärjestön toimintaan voi helpottaa taakan kantamista ja olla hyvin palkitsevaa.

Tiedon ja kokemusten vaihtamisen mahdollisuuksia parantaakseen Suomen Huntington-yhdistys on perustanut vertaistuki-verkoston, jonka jäsenet voivat olla toisiinsa yhteydessä puhelimitse tai sähköpostitse. Vertaistukea haluavat voivat ottaa yhteyttä Suomen Parkinson-liittoon, joka toimii yhteystietojen välittäjänä jäsenten välillä.

Tutkimusta Huntingtonin taudin parantavan hoidon löytämiseksi tehdään jatkuvasti eri puolilla maailmaa. Suomi on mukana Euroopan Huntingtonin tauti -verkoston REGISTRY-tutkimuksessa (European Huntington's Disease Network, EHDN). Sen päämääränä on Huntingtonin taudin hoidon parantamiseen tähtäävän tutkimuksen kehittäminen ja tutkimustulosten välittäminen kaikkien Huntington-perheiden ja heidän hyväkseen työtä tekevien käyttöön.

Tämä opas on tarkoitettu sairastuneille, heidän omaisilleen sekä hoitohenkilökunnalle tiedon lisäämiseksi ja avuksi arjesta selviytymiseen. Oppaaseen on saatu kirjoittajilta tämän hetken tietoon perustuvat

katsaukset. Liitteenä olevien linkkien avulla voi jokainen päivittää tietojaan. Esitän lämpimät kiitokset kaikille kirjoittajille.

Heikki Tulento
Suomen Huntington-yhdistyksen
puheenjohtaja

2. HUNTINGTONIN TAUTI

Huntingtonin tauti on neurologinen sairaus, joka on saanut nimensä löytäjänsä mukaan, kuten Parkinsonin ja Alzheimerin tautikin. Taudin 1872 kuvannut George Huntington kirjasi ”On Chorea” -artikkelinsa kotikylässään esiintyneen kummallisen ja monimuotoisen sairauden kaikki keskeisimmät piirteet. Kuvauksen lukeneet lääkärit huomasivat pian, että tätä sairautta esiintyi laajemminkin.

Sairautta alettiin kutsua löytäjänsä mukaan ensin Huntingtonin koreaksi ja myöhemmin Huntingtonin taudiksi. Joissakin suhteissa Huntingtonin tauti saattaa muistuttaa Alzheimerin tai Parkinsonin tautia, mutta on oirekvaltaan niitä huomattavasti monimuotoisempi ja harvinaisempi.

Sairastuneita on Euroopan maissa yleensä 3–10 sataatuhatta asukasta kohden. Monissa maissa on saatu viitteitä siitä, että sairaus on todellisuudessa tätä yleisempi, uudemmissa tutkimuksissa sairauden esiintyminen on usein yleisempää kuin vanhemmissa tutkimuksissa.

Huntingtonin tauti Suomessa

Ainoa Suomessa Huntingtonin taudista julkaistu tutkimus on parin vuosikymmenen takaa eli ajalta, jolloin geenidiagnoosi ei ollut mahdollinen. Tuolloin Huntingtonin tautia pidettiin Suomessa poikkeuksellisen harvinaisena. Viimeaikaiset havainnot kuitenkin viittaavat siihen, että Huntingtonin

tauti on ainakin tietyillä alueilla Suomessa yhtä yleinen kuin muuallakin Euroopassa. Sitä, eroaako suomalaisten tautimuoto tyypillisestä Huntingtonin taudista ja kuinka paljon Suomessa on sairastavia, tutkitaan parhaillaan. Mitä paremmin tautia osataan hakea, sitä enemmän sitä näytetään löytyvän.

Vallitsevasti periytyvä sairaus

Huntingtonin tauti on vallitsevasti periytyvä. Sairaus puhkeaa, jos henkilö on saanut sairaan (tautia aiheuttavan) geenin toiselta vanhemmaltaan. Jos ihminen sairastuu, on toinen hänen vanhemmistaan Huntingtonin taudin kantaja, vaikka tauti ei olisi ehtinyt puhjeta tai edeltävien sukupolvien taudista ei olisi osattu tehdä oikeaa diagnoosia.

Huntingtonin tautia aiheuttava geenivirhe tunnistettiin 1993, jonka jälkeen geenidiagnoosi on voitu tehdä varmasti ja luotettavasti. Tauti on koko perheen ja myös suvun sairaus johtuen sen perinnöllisyydestä ja sairauden vaikutuksista ihmisen persoonallisuuteen ja toimintakykyyn.

Mikäli suvun Huntingtonin tautia ei ole tunnistettu, saatetaan joidenkin suvun jäsenten kummallisia oireita salailla ja häpeillä. Tällainen suhtautuminen etäännyttää suvun jäsenet toisistaan, eikä oikea tieto suvussa esiintyvistä sairauksista tavoiteta niitä, joille siitä olisi hyötyä.

Muutoksia aivojen toiminnassa

Vaikka kaikissa soluissa on sama soluja ohjaava geneettinen koodi, virhe Huntingtonin tautia aiheuttavassa geenissä johtaa muutoksiin aivojen toiminnassa. Vaikutukset kohdistuvat tiettyihin aivojen tyvitumakkeiden soluihin ja aiheuttavat usein tyypillisen oirekuvan, jonka perusteella tauti voidaan tunnistaa tai sitä osataan epäillä.

Oireet ilmaantuvat tavallisesti keski-ikä-

sä ja vaihtelevat henkilöstä toiseen. Sairastavalla voi olla hyvin selkeitä liikehäiriöitä mutta vain lieviä psykiatrisia oireita ja vähäistä älyllistä heikkenemistä. Jollain toisella puolestaan painottuvat henkisten toimintojen heikkeneminen ja psyykkiset oireet.

Joskus sairastuvalla on masennus- ja ahdistusoireita jo vuosia ennen minkäänlaisten liikehäiriöiden ilmaantumista. Diagnoosia ei kuitenkaan voi eikä pidä tehdä pelkkien masennus- tai ahdistusoireiden takia, koska ne ovat muutenkin yleisiä. Sairauden pelko ja läheisen sairaus voivat Huntington-perheessä lisätä myös niiden ihmisten oireita, joilla ei tätä virheellistä geeniiä ole ja jotka eivät voi tautiin sairastua.

Huntingtonin taudin etenemisnopeus vaihtelee henkilöittäin. Monien omatoimisuus säilyy vuosikausia, eivätkä he tarvitse jokapäiväisten asiointien hoitamisessa apua tai avun tarve on vähäistä. Sairastuneen fyysinen ja psyykinen tila kuitenkin heikkenee taudin edetessä ja vuosien kuluessa. Vähitellen myös avun tarve lisääntyy ja lopulta sairastunut tarvitsee arkipäivästä selviytyäkseen ulkopuolista apua kotiinsa tai hoitopaikan hoivakodista tai vastaavasta.

Aikuisiällä alkanut Huntingtonin tauti johtaa kuolemaan tavallisesti 15–25 vuoden kuluessa oireiden alkamisesta, mutta yksilöllinen vaihtelu on tässä suurta.

Liikehäiriöt

Koska Huntingtonin tauti voidaan tunnistaa koreasta, tietyn tyyppisestä tahattomasta liikkeestä, saatettiin tautia aikaisemmin kutsua myös Huntingtonin koreaksi tai tanssitaudiksi.

Muissa sairauksissa korea on yleensä harvinainen. Tietyt mielenterveyshäiriöissä käytettävät lääkkeet voivat aiheuttaa samanlaisia tai samantapaisia oireita, mikä joskus vaikeuttaa diagnoosin tekemistä.

Nimi Huntingtonin korea on kuitenkin

harhaanjohtava ja vie huomion vain yhteen sairauden monista oireista. Koreassa esiintyvät liikkeet saattavat muistuttaa jopa tanssia tai ovat lievempiä jatkuvia liikkeitä. Ne voivat sinänsä olla normaaleja, mutta niitä esiintyy liikaa tai jatkuvasti.

Aluksi korea näyttää vain levottomalta liikehdinnältä tai hermostuneisuudelta, mutta useimmiten tahattomat liikkeet muuttuvat selvästi poikkeaviksi ja vaikeasti hallittaviksi. Stressi ja jännitys saattavat lisätä liikehäiriöitä, jotka levossa vähenevät ja voivat unessa hävitä kokonaan.

”Kun tapasin enoni pitkän tauon jälkeen, huomasin hänen olemuksensa muuttuneen kovasti. Hän liikkui hallitsemattomasti ja epävarmasti eikä juuri puhunut. Kun äiti kertoi minulle, että eno sairastaa Huntingtonin tautia, tiesin heti, että myös äidillä on sama tauti. Hän oli muuttunut hermostuneeksi eikä pystynyt tekemään päätöksiä. Laajat ja hallitsemattomat liikkeet heikensivät hänen tasapainoaan.” (Kaarina, 27)

Kasvoilla korea voi näkyä jatkuvana ilmeen vaihteluna tai suunseudun liikkeenä muistuttaen kielen ja huulien liikettä, kun ihminen yrittää saada jotain pois hampaankolostaan.

Kurkunpään ja nielun tahattomat liikkeet saattavat aiheuttaa ääntelyä, jota asianomainen itse ei tiedosta, mutta jonka ympäristö kokee ärsyttävänä.

”Äitini alkoi ilman selkeää syytä hymistä ja liikutella jalkojaan levottomasti. Samanaikaisesti myös entiset taidot alkoivat kadota. Sairauden hänen oletetaan perineen isältään, jonka humalaiselta vaikuttava olemus on jälkikäteen yhdistetty Huntingtonin tautiin, vaikka sairaus ei aikanaan virallista nimeä saanutkaan.” (Satu, 34)

Taudille tyypillistä on myös liikkeiden kömpelyys tahattomien liikkeiden lisäksi, ja sairaus voikin alkaa kävelyn ja tasapainon ongelmina.

Sairauden edetessä oirekuva muuttuu. Tahattomat liikkeet voivat lisääntyä vaikeasti hallittaviksi ja oireina saattaa ilmaantua myös nopeita nykäyksiä, joita kutsutaan myokloniaksi. Liikkeet saattavat hidastua, ja tähän voi liittyä lihasjäykkyyden lisääntymien ja lopulta liikuntakyvyn menetyks.

Älyllisen toiminnan häiriöt

Huntingtonin tauti aiheuttaa henkisen joustokyvyn vähenemistä. Siksi tautia sairastavalla voi olla vaikeuksia siirtyä nopeasti asiasta tai tehtävästä toiseen. Uuden oppiminen ja asioitten muistaminen muuttuu hankalammaksi. Työtehtävistä selviämiseen kuluva aika lisääntyy ja päätöksentekokyky sekä suoritustarkkuus saattavat heiketä. Aiemmin oppimansa Huntingtonin tautia sairastava yleensä kuitenkin osaa. Tällaiset älyllisen toiminnan muutokset voivat aiheuttaa ongelmia töissä ja kotona jo ennen muiden kiistattomien Huntingtonin taudin oireiden puhkeamista.

- viestintä vaikeutuu
- vaikeuksia asiasta ja tehtävästä toiseen siirtymisessä
- uuden oppiminen ja suunnitelmien tekeminen vaikeutuu
- ajattelu ja vastaaminen hidastuvat
- päätöksentekokyky heikkenee

”Kummallisia, työntekoani vaikeuttavia oireita – lyhytmuistin ja keskittymiskyvyn heikkene- mistä – minulla oli vuosikausia ilman selkeää diagnoosia. Ihmettelin, miksi uusien tietokoneoh- jelmien ja työtapojen oppiminen ei ollutkaan mi- nulle enää helppoa. Työkaverini kyllä selviytyi-

vät, mutta minä jouduin kirjoittamaan jatku- vasti muistilappuja pystyäkseeni tekemään työni, enkä siltikään suorittanut. Se, että nämä vai- keudet paljastuivat sairaudesta johtuviksi, oli minulle lopulta helpotus.” (Jaakko, 54)

Psykiatriset oireet

Huntingtonin tauti voidaan ymmärtää laa- jemmin neuropsykiatrisena sairautena, jon- ka neurologiset ja psykiatriset oireet johtu- vat aivojen rappeutumisesta.

Psykiatriset oireet liittyvät olennaisena osana Huntingtonin taudin sairauskuvaan ja ovat yleensä riippumattomia kognitiivi- sista (tiedonkäsittelyyn liittyvistä) muutok- sista. Ne saattavat olla jopa sairauden en- simmäinen oire, mutta voivat ilmetä missä tahansa sairauden vaiheessa.

Etenevien kroonisten sairauksien yhtey- dessä ilmenee hyvin usein masennusta.

Eri tutkimusten perusteella Huntingto- nin tautiin sairastuneilla masentuneisuutta ilmenee 10–20 %:lla, vakavaa masennusta 30–40 %:lla. Osa masennuksesta on reakti- ota sairastumiseen, osa aiheutuu aivotoi- mintojen muutoksesta.

Sairastavan itsetunto ja itseluottamus heikkenevät. Hänen syyllisyydentuntonsa johtaa ongelmiin perhepiirissä. Selviyty- mistä päivittäisistä toimista vaikeuttavat tulevaisuuden pelko, elämänhaluttomuus ja itsetuhoajatukset.

Masentuneen ihmisen kognitiivinen suo- riutuminen heikentyy selkeästi ja keskitty- mis- sekä huomiokyky alentuvat. Näiden seurauksena myös elämänlaatu huononee enemmän kuin Huntingtonin tautiin sai- rastuneen muiden oireiden perusteella olisi odotettavissa. Masennuksen huomioiminen ja siihen aktiivisesti puuttuminen onkin tärkeää sairastuneen hoitomyönteisyyden ja elämänhalun säilyttämiseksi.

Joskus Huntingtonin tauti alkaa oireilla,

jotka ovat samankaltaiset kuin skitsofreniassa. Ihmistä hoidetaan psykiatrian keinoin, ja vasta tilanteen edetessä kun tyypilliset Huntingtonin taudin liikehäiriöt ilmaantuvat, pystytään tekemään oikea diagnoosi.

Skitsofrenian kaltaisessa psykoosissa kuuloharhat ovat yleisiä, myös vainoamis- harhoja esiintyy.

Huntingtoniin tautiin sairastuneista n. 10 %:lla esiintyy psykooseja elimellisinä psykiatrisina häiriöinä.

Mielialahäiriöt voivat ilmetä jopa vuosia ennen liikehäiriötä.

”Mieheni alkoi käyttäytyä omituisesti, tuli itsekeskeiseksi ja suuttui helposti. Perheessämme oli vaikeaa, kun hän ilman mitään näkyvää syytä kieltäytyi tekemästä kanssamme asioita, joita olimme yhdessä pitkään etukäteen suunnitelleet. Kun poikani muuttui mieheni tapaan äkkikipäiseksi, olin varma, että hän sairasti samaa tautia. Kukaan ei uskonut minua. Oireet tulkittiin skitsofreniasta johtuviksi. Neuropsykologin- kaan tutkimukset eivät tukeneet epäilyksiäni.”
(Aili, 78)

Sairauden alkuvaiheessa tyypillisiä psyyken oireita ovat ärtyisyys, ahdistuneisuus, ajoittainen aggressiivisuus ja epäsosiaalinen käyttäytyminen. Ärtyisyys ja ahdistuneisuus voivat olla oireita taustalla olevasta masennuksesta. Ärtyisyys laukeaa usein tilanteissa, joissa henkilöllä ei aikaisemmin ole esiintynyt tämänkaltaista käytöstä. Heikentynyt impulssikontrolli voi ilmetä tunteenomaisina purkauksina, aggressiivisena käyttäytymisenä ja äkillisinä ”räjähtämisinä” tai myös poikkeavana seksuaalisena käytöksenä.

Persoonallisuuden muutos voi aiheuttaa läheisten keskuudessa hämmennystä ja vastareaktioita. Sairastunut saattaa olla aikaisempaan verrattuna ärtynyt, vihamielinen ja välillä pelokaskin, mikä voi johtua siitä, että rutiinien muuttuminen ja ympäristön

monimutkaisuus vaikeuttavan hänen arjesta selviytymistään. Usein läheisten on vaikea ymmärtää aikaisemmasta poikkeavaa käyttäytymistä aivomuutosten aiheuttamaksi.

Tavallisia psykiatrisia oireita:

- apatia
- ärtyisyys
- epämiellyttävä ja huono olo
- ahdistuneisuus

Tavallisia psykiatrisia oireyhtymiä:

- mielialahäiriöt
- skitsofreninen häiriö
- epätyypillinen psykoosi
- ajoittainen räjähdysmäinen käytös

3. HUNTINGTONIN TAUDIN TAKANA GEENIMUUTOS

Huntingtonin taudin osoite ihmisperimässä löytyi vuonna 1987 eli 111 vuotta sen jälkeen, kun George Huntington oli kuvannut taudin. Hänen artikkelinsa ”On Chorea” mahdollisti taudin kliinisen diagnostiikan. Perimätutkimustekniikoitten kehitys johti 1993 myös taudin geenin ja sen aiheuttavan mutaation tunnistamiseen.

Nykyisin Huntingtonin taudin tutkimusta tehdään kansainvälisenä yhteistyönä yhä intensiivisemmin taudin mekanismin ja parantamiskeinojen löytämiseksi. Eläinkokeissa saadut lupaavat tulokset vahvistavatkin luottamusta siihen, että tulevaisuudessa taudin etenemistä voidaan hidastaa ja jopa estää taudin puhkeaminen.

Huntingtonin taudin geeni sijaitsee ihmisperimän 4. kromosomin lyhyessä varressa (4p16.3). Tämä geeni, jonka nimi on *IT15* (”interesting transcrip nr 15”), sisältää huntingtiini-valkuaisaineen koodin. Huntingtiini on tärkeä valkuainen jo sikiökehityksessä, sillä ilman sitä sikiö kuolee. Syn- tymän jälkeen se toimii paitsi keskusher-

mostossa myös laajalti elimistön muissa kudoksissa. Parin sadan muun valkuaisen kanssa yhteistyötä tekevän huntingtiin toimintaa tutkitaan tiiviisti. Tavoitteena on selvittää mm. se, miksi Huntingtonin tauti vaurioittaa ensisijaisesti vain tiettyjä osia aivoissa.

Huntingtonin taudin mutaatio osoittautui ns. muuttumisherkäksi toistojaksomutaatioksi (unstable triple repeat mutation). Niitä tunnetaan nykyisin vajaa viisikymmentä, ja ne liittyvät yleensä hermoston ja lihaksiston perinnöllisiin sairauksiin.

Huntingtonin taudin aiheuttava mutaatio kohdistuu *IT15*-geenin ensimmäiseen koodaavaan yksikköön, eksoniin. Eksonin alussa on normaalisti parikymmentä kertaa toistuva sytosiini–adeniini–guaniini-emäskolmikjokso (CAG), joka on koodi glutamiini-aminohapolle, yhdelle valkuaisen rakennusosalle. Huntingtonpotilailla CAG-jaksojen määrä on lisääntynyt neljäänkymmeneen ja sen yli. Seurauksena on normaalia suurempi huntingtiinivalkuainen, koska sen alkupää on pidentynyt monilla glutamiiniaminohapoilla (polyglutamiinijakso).

Huntingtonin tautiin johtavan hermostoluvaution taustalla ovat ilmeisesti sekä normaalin huntingtiin määrän vähentyminen että suurien huntingtiinivalkuaismolekyylien aiheuttama solutoiminnan haitta. Taudin hoidon löytymisessä avainasemassa onkin tarkka tieto tästä hyvin monivaiheiseksi osoittautuneesta tapahtumasarjasta.

Huntingtonin taudin geenimutaation löytymisen tärkein käytännön sovellus on ollut taudin diagnostiikan yksinkertaistuminen luotettavaksi geenitutkimukseksi. Potilaan oireilun perusteella herännyt epäily Huntingtonin taudista voidaan varmistaa toteamalla verinäytteestä taudille ominainen mutaatio. Taudin aiheuttava geenimutaatio ei kehity vähitellen iän myötä, vaan se on olemassa hedelmöitymishetkestä alkaen, vaikka oireet puhkeavatkin lähes aina vasta keski-ikässä.

Huntingtonin taudin periytyminen

Huomioistaan taudin suvuttaisesta esiintymisestä kertoi jo George Huntington. Havainnot taudin vallitsevasta periytymisestä (autosomaalinen dominantti periytyminen) selittyivät Gregor Mendelin perinnöllisyystieteellisen työn tultua tunnetuksi.

Normaalissa ihmisperimässä on 23 kromosomiparia. Niistä yksi on sukukromosomien muodostama pari, joka miehellä on XY ja naisella XX. Muita kromosomeja kutsutaan autosomeiksi, joiden niminä ovat numerot 1:stä 22:een. Kutakin kromosomien 1–22 geenia ihmisellä on siten kaksi kappaletta. Niistä toinen on periytynyt isältä ja toinen äidiltä. Mikäli geeniparissa oleva geenimuutos eli mutaatio aiheuttaa oireita, vaikka parin toinen osapuoli edelleen toimii normaalisti, on kyseessä vallitsevasti periytyvä mutaatio.

Huntingtonin taudin aiheuttava mutaatio periytyy vallitsevasti. Käytännössä tämä merkitsee sitä, että Huntingtonin tautia sairastavan henkilön lapsi saa joko normaalin *IT15*-geenin tai mutatoituneen *IT15*-geenin. Huntingtonin tautiin sairastuneen henkilön jokaisen lapsen riski sairastua samaan tautiin on siten 50 prosenttia.

Huntingtonin taudin taustalla on edellä kerrotun mukaisesti CAG-toistojaksomutaatio, jonka seurauksena huntingtiinivalkuaisen alkupäässä on normaalia suurempi määrä glutamiini-aminohappoja. Mutaation periytymistä sukupolvesta toiseen tutkittaessa on havaittu sen koon muuttuvan jälkeläiselle siirtyessään. Lähes aina CAG-toistojakson koko kasvaa eli CAG-kolmikojen lukumäärä lisääntyy. Kasvamistaipumus on pienempi mutaation periytyessä äidiltä kuin sen periytyessä isältä.

On mahdollista, ettei huntingtonpotilaan kumpikaan vanhempi ole pitkänkään elämänsä aikana sairastunut tautiin. Näitä tapauksia tutkittaessa on päästy perille *IT15*-geenimutaation vaiheittaisesta muuttumisesta tautia aiheuttavaksi. Kun CAG-

jaksoja on enintään 26, pysyy niiden määrä sukupolvesta seuraavaan samana, ja kyseessä on ns. stabiili geenit.

Jaksomäärältään 27–35:n mittaiset geenit ovat muuttumisherkkiä, ja jaksojen määrä voi lisääntyä seuraavassa sukupolvesta. Tämän mittaiset toistojaksot eivät kuitenkaan aiheuta kantajalleen Huntingtonin tautia. 27–35 CAG-jaksoa sisältävistä *IT15*-geeneistä käytetään nimitystä välimittaiset geenit (intermediate alleles).

Jaksomäärän kasvaessa 36–39 välille osassa tapauksia myös kantaja itse sairastuu. Toistaiseksi ei osata selvittää, ketkä kantajista sairastuvat, ketkä eivät. Siksi puhutaan ”harmaan alueen” tai ”alentuneen penetranssin” geeneistä (grey zone alleles, reduced penetrance alleles). Siirtyessään seuraavaan sukupolveen nämä geenit voivat muuttua Huntingtonin taudin puhkeamiseen varmuudella johtavaksi, vähintään 40 jaksoa sisältäväksi mutaatioksi.

Jos henkilön *IT15*-geenissä on CAG-jaksoja neljäkymmentä tai enemmän, hän sairastuu varmasti Huntingtonin tautiin. CAG-toistojen määrä on väljästi verrannollinen sairastumisikään: mitä useampi toisto, sitä nuorempaan sairastuminen tapahtuu. Toistojen määrä kuitenkin selittää vain 50–70 % sairastumisistä, eikä geenituloksen perusteella ole mahdollista kertoa yksilökohtaista sairastumisikää millään mielekkäällä tarkkuudella.

Ainoastaan silloin kun jaksojen määrä on yli 60, tapahtuu sairastuminen melko varmasti 20. ikävuoteen mennessä. Tästä tautimuodosta käytetään nimeä ”juveniili Huntingtonin tauti”. Toisaalta, jos 36–39-jaksoisten mutaatioiden kantajat sattuvat sairastumaan, se tapahtuu yleensä vasta vanhuudessa.

Toistaiseksi tuntemattomasta syystä mutaation toistojaksomäärä kasvaa isältä periytyessään enemmän kuin äidiltä periytyessään. Tämä selittää sen, että juveniilia Huntingtonin tautia sairastavien mutaation on aina todettu periytyneen isältä.

Ennustava geenitestausta

Kansainvälinen yhteisö edustajinaan International Huntington Association (IHA) ja World Federation of Neurology (WFN) laati 1994 edelleen voimassa olevan suosituksen Huntingtonin taudin ennustavasta geenitestauksesta. Sen periaatteitten mukaisesti testausta toteutetaan perinnöllisyyslääketieteen yksiköissä eri puolilla maailmaa, kun sairastumisriskissä oleva henkilö haluaa varmuuden siitä, tuleeko lopulta sairastumaan vai ei.

Henkilön *IT15*-geenin mahdollinen mutaatio on olemassa muuttumattomana hedelmöitymishetkestä lähtien ja siten tutkittavissa missä tahansa elämänvaiheessa. Ennustava testaus ei kuitenkaan tarkoita laboratoriossa poikkeamista ja puhelimitse saatua tietoa tuloksesta. Sen sijaan kyseessä on perinnöllisyysvastaanotolla tapahtuva prosessi.

Ennustavan testauksen tavoitteena on varmistaa se, että testiin hakeutuva saa riittävät tiedot Huntingtonin taudin geneetikasta ja sitä aiheuttavan geenin käyttäytymisestä, tutkimisesta, geenimutaatioista ja niiden käytännön merkityksestä.

Hänen toivotaan myös määrittävän itse ne asiat, joihin olettaa geenitutkimuksen tuloksen vaikuttavan merkittävästi. Testausprosessin aikana hän saa tietoa siitä, mitä voi geenitutkimuksen tuloksilta odottaa ja millaisia seurauksia, hyviä tai haitallisia, testauksesta voi olla itselle ja läheisille.

Apuna näiden tavoitteitten saavuttamisessa ovat neuvontakeskustelut perinnöllisyyslääkärin ja -hoitajan kanssa.

”Isäni Huntingtonin taudin varmistuttua kävin Väestöliiton perinnöllisyysneuvolassa. Sain sieltä tietoa taudista ja sen vallitsevasta periytyvyydestä. En kyllä tainnut silloin käsittää kaikkeaa kuulemaani. Se, että minä ja sisareni voisimme sairastua, ei mahtunut tajuntaani.

Aloin tarkkkailla itseäni ja tulkitsin pienetkin horjaukset sairauden ensioireiksi.” (Leena, 38)

”Minulle ennustava geenitesti tehtiin Väestöliitossa. Sieltä saamani erinomainen tuki ja neuvonta on ollut korvaamatonta. Otin ristiriitaisin tuntein vastaan tiedon siitä, etten tulisi koskaan sairastumaan sukumme tautiin. Aluksi en osannut iloita omasta puolestani, olin onnellinen ainoastaan tyttärentakia. Tunsin kuitenkin syyllisyyttä siitä, että minä olin terve, vaikka sisareni ja veljeni olivat sairastuneet.” (Elisa, 50)

Ennustava geenitestausta tehdään periaatteessa vain täysi-ikäiselle, itse testiä halualle, jonka on todettu olevan 50 %:n riskissä sairastua Huntingtoniin. Myös asianomaisen terveys ja elämäntilanne huomioidaan testauksen ajankohtaa harkittaessa. Olisi hyvä, jos testaukseen hakeutuvalla on joku läheinen henkilö, joka voi olla mukana ja tukena testiprosessin aikana.

Parisuhteen alku, oma tai omien lasten perhesuunnittelu, opiskelusuunnitelmat tai suuriin elämänmuutoksiin liittyvät päätökset ovat tilanteita, jolloin ennustavaan geenitestaukseen yleensä hakeudutaan.

Käytännössä ennustava geenitestaustaprosessi merkitsee paria kolmea käyntiä perinnöllisyysklinikalla ennen näytteen ottoa. Tulos kerrotaan aina vain henkilökohtaisesti vastaanotolla. Testin tuloksesta riippumatta ehdotetaan seurantakäyntejä. Niitten tarkoitus on tarjota tilaisuus mahdollisesti ilmaantuvien ongelmallisten asioiden käsittelyyn ja ratkaisemiseen. Sairastumisestaan varmuuden saaneiden toivotaan osallistuvan seurantaan, jotta heidän ohjaamisestaan asianmukaisesti tutkimuksiin ja hoitoon voidaan huolehtia ensioireitten ilmaantua.

Alkujaan uskottiin innostuksen ennusta-

viin geenitesteihin olevan suuri. Todellisuudessa noin 10–20 % sairastumisriskissä olevista lopulta on halunnut ennustavan geenitestin. Jo ennen testausten aloittamista luotiin perinnöllisyyslääketieteen piirissä suositus testauksen toteutusperiaatteista paljolti nykyisin voimassa olevien testauksen toteutusperiaatteiden mukaisesti.

”Kun sain tietää sukuni Huntingtonin taudista, pidin geenitestausta omalla kohdallani selviönä. Tarkemmin mietittyäni en enää ollutkaan varma. Jos olisin siinä vaiheessa mennyt testiin ja saanut tietää sairastuvani jossain vaiheessa, en luultavasti olisi kestänyt sellaisen totuuden kanssa elämistä. En tiedä, kestäisinkö sitä vieläkään. Voi olla, että tyhjä masentava odotus täyttäisi elämäni ilman toivoa parantavasta hoidosta.” (Kaarina, 27)

Seurantatutkimuksia testauksen merkityksestä ja vaikutuksista on tehty paljon. Niiden mukaan suurin osa testatuista on kokenut prosessin auttaneen itseään. Vakuavia sivuvaikutuksia ei ole juurikaan raportoitu. Kaikki seurantatutkimuksia tehneet kuitenkin muistuttavat, että seurantatutkimuksiin on osallistunut vain osa testatuista, joten tieto testauksen vaikutuksista on siten puutteellista. Voi jopa ajatella, että tieteellisiin tutkimuksiin osallistuvat ovat aloitteellisempia ja paremmin pärjääviä kuin niistä kieltäytyneet tai pois jääneet.

Perhesuunnittelunäkökulmia

Tiedossa oleva Huntingtonin taudin riski pysäyttää usein lasten hankintaa suunnittelevan miettimään eri vaihtoehtoja: Pitäisikö tehdä ennustava geenitesti riskissä olevalle puolisolalle, ellei sitä vielä ole tehty? Ollako kokonaan hankkimatta lapsia tai hankkiako niitä miettimättä enempiä koko tautia? Voidaanko sikiötutkimus tehdä ja keskey-

tää raskaus, jos sikiöllä todetaan mutaatio? Voiko jo alkiovaiheessa valita lapsen, jolla ei tule olemaan mutaatiota? Voiko käyttää lahjasukusoluja omien sijasta taudin välttämiseksi? Entä sopivuus adoptiovanhemmiksi? Huntingtoniin tautiin liittyvän perinnöllisyysneuvonnan yhteydessä perhesuunnitteluunkin paneudutaan asianomaisen tarpeen mukaan.

Huntingtonin taudin geenimutaatio on teknisesti mahdollista tutkia sekä sikiöltä että alkioilta. Sikiöltä mutaatio tutkitaan mieluiten 11. raskausviikolla otettavasta istukanäytteestä. Näytteen otto lisää noin 0,5–1 %:n verran raskauden keskenmenon riskiä. Geenitutkimus tehdään samalla menetelmällä kuin taudin diagnostiikassa ja ennustavissa testeissä. Tulos saattaa varmistua ennen 12. raskausviikon päättymistä, mutta voi kestää kauemminkin.

Sikiötutkimuksia tehtäessä lähtökohta on se, että raskaus keskeytetään, jos mutaatio todetaan. Ellei näin tapahdu, tullaan tehneeksi ennakoiva geenitesti alaikäiselle, mikä on testausperiaatteitten vastaista. Toisaalta aborttilainsäädäntö vaihtelee eri maissa. Suomessa raskaus voidaan keskeyttää vain raskaana olevan naisen pyynnöstä. Keskeytys voidaan tehdä kahden lääkärin päätöksellä, mikäli raskaus ei ole yli 12-viikkoinen, mikä käytännössä merkitsee ns. vapaata aborttia raskauden 1. kolmanneksen aikana.

Yli 12-viikkoisissa raskauksissa ja aina, mikäli vedotaan sikiön sairauteen, on keskeytyslupa annettava Terveydenhuollon Oikeusturvakeskukselta (TEO). Lain mukaan raskaus voidaan keskeyttää sikiöperustein, ”kun on syytä otaksua, että lapsi olisi vajaa- mielinen tai että lapsella olisi tai lapselle kehittyisi vaikea sairaus tai ruumiinvika”. Tässä yhteydessä nykyisin edelleen tarkoitetaan lapsuusiässä puhkeavaa sairautta. Huntingtonin taudin juveniili muoto on ainoa tämän ehdon täyttävä Huntingtonin tautimuoto. Muutoin kyseessä on aikuise- na, tavallisesti keski-ikäisenä tai vanhukse-

na puhkeava tauti.

Huntingtonin taudin vuoksi keskeytystä toivovat vanhemmat voivat olla myös tilanteissa, jossa he ovat saaneet sikiötutkimuksen tuloksen vasta raskauden ehdittyä yli 12-viikkoiseksi. TEO:lta keskeytyslupaa voi anoa tuolloin aborttilain 1 §:n kohdan 2 perusteella. Siinä todetaan keskeytysperusteeksi se, että ”hänen (naisen) tai hänen perheensä elämänolot ja muut olosuhteet huomioon ottaen lapsen synnyttäminen ja hoito olisi hänelle huomattava rasitus”. Yleisellä tasolla tämä on Suomessa tavallisin perustelu yli 12-viikkoisten raskauksien keskeyttämiselle.

Alkiodiagnostiikka edellyttää lapsettomuuden hoidoissa käytettävien menetelmien käyttöä raskauden aikaan saamiseksi. Koeputkihedelmöityksen jälkeen saaduista alkioista tutkitaan sairastumisriski Huntingtoniin.

Geenitutkimus tehdään 1–2 solun näytteestä, joka otetaan elinkykyisiksi arvioituista alkioista. Mutaatiota vailla oleva alkio siirretään kohtuun, ja mahdollisuus saada lapsi on 20–40 prosenttia eli sama kuin luonnonmenetelmälläkin. Yrityksiä voidaan eri syistä tarvita useampia.

Alkiodiagnostiikkaa toivovan on tarpeellista käydä perinnöllisyysneuvonnan lisäksi perusteellisessa neuvonnassa lapsettomuuden hoitoon perehtyneessä klinikassa kaikkien menetelmään liittyvien yksityiskoh- tien selvittämiseksi, jotta pystyy tekemään asiassaan tietoon perustuvan päätöksen.

4. DIAGNOOSI

Huntingtonin tauti on yleensä helppo diagnosoida, jos oireet ovat edenneet pitkälle ja tiedetään, että suvussa esiintyy Huntingtonin tautia. Jos suvun taudista ei tiedetä, diagnoosin varmistaminen usein vaikeutuu ja viivästyy.

Neurologi tekee diagnoosin Huntingtonin tautiin viittaavien oireiden perusteella.

Lisätutkimuksia saatetaan tarvita muiden syiden poissulkemiseksi tai muutosten laajuuden selvittämiseksi. Diagnoosi varmistetaan verinäytteellä, josta geenivirhe voidaan todeta.

”Mieheni suvussa ei tunnettu yhtään varmaa tautitapausta. Hänen äitinsä sen sijaan sairasti aikoinaan jotain diagnosoimattomaksi jäänyttä neurologista sairautta. Perheemme elämää häirinneitä kummallisia oireita miehelläni oli jo 10 –15 vuotta ennen taudin virallista toteamista. Elämämme oli vaikeaa ja raskasta mieheni kummallisen käytöksen takia. Tieto sairaudesta auttoi minua tukemaan miestäni.” (Maija, 50)

Neurologin lisäksi diagnoosin tekee joskus psykiatri tai potilaan ja suvun hyvin tunteva yleislääkäri läheisessä yhteistyössä neurologin kanssa.

Diagnostinen tutkimus edellyttää selviä oireita, eivätkä esim. ahdistuneisuus ja uni-vaikeudet ole riittäviä geenitutkimuksen tekemisen syitä. Liikehäiriöiden puuttuessa on meneteltävä, kuten ennustavassa geenitestissä, jos geenivirhe halutaan tutkia.

Joskus ihminen, jolla on todettu sairautta aiheuttava geenimuutos, voi tulkita virheellisesti tuntemuksiaan merkiksi sairauden puhkeamisesta. Pelkkien käyttäytymisongelmien perusteella ei diagnoosia pitäisi kuitenkaan tehdä.

Potilaan erikseen antamaa lupaa Huntingtonin taudin geenitutkimuksen tekemiseen diagnoosin varmistamiseksi ei Suomessa tarvita. Se, että hakeutuu tutkittavaksi oireiden takia, tulkitaan myös luvaksi selvittää sairaus, joka aiheuttaa oireet. Mikäli tutkittava kuitenkin kieltäytyy geenitutkimuksesta, tätä päätöstä ehdottomasti kunnioitetaan. Diagnoosin varmistuksen puuttuminen ei vaikuta tehtäviin ratkaisuihin tai hoitoon, vaikka se usein niitä helpottaakin.

Geenitutkimuksiin ei myöskään voi painostaa ihmistä, jos perheenjäsen tai joku muu epäilee hänen sairastavan Huntingtonin tautia, eikä testiä epäilyn takia myöskään pidä tehdä.

Ennustavaan testiin hakeutumisen voi sen sijaan olla aiheellista, jos asianomaisen pelko omasta sairastumisesta kehittyy sietämättömäksi. Tämä täytyy kuitenkin erottaa diagnostisesta testistä.

Sellaisten oireiden takia, joihin voi olla muitakin todennäköisiä syitä, ei testiä pidä tehdä.

Jos ennustavaan geenitutkimukseen hakeutuvalla on jo selkeitä Huntingtonin taudin oireita, voidaan se tehdä ja ohjata hänet sen jälkeen neurologin hoitoon ja seurantaan.

Kun ihminen pitää oireitaan Huntingtonin taudin aiheuttamana, mutta neurologi ei pysty oireiden perusteella tautia diagnosoimaan, pitää mahdollinen geenitutkimus tehdä, kuten mahdollista taudin kantajuutta selvittäessä, eli vasta perinnöllisyysneuvonnan jälkeen.

Alaikäiselle ennustava geenitutkimus voidaan tehdä diagnoosin varmistamiseksi vain silloin, kun hänellä on selvät oireet. Esimerkiksi ongelmat koulumenestyksessä, raajojen heiluttelu tai muut vastaavat oireet, joita muutenkin voi esiintyä, eivät ole tutkimuksen syy.

Juveniilia, lapsuus- ja nuoruusiässä alkava, Huntingtonin tautia epäiltäessä tehdään geenitutkimus vasta kun kokenut lasten neurologi tai Huntingtonin tautiin perehtynyt neurologi on lähes varma Huntingtonin taudin diagnoosista. Jos suvussa on esiintynyt Huntingtonin tautia, mutta lapsen kummankaan vanhemman kantajuus ei ole tiedossa, on toinen vanhemmista varmuudella virheellisen geenin kantaja ja tulee sairastumaan itsekin. Tämä onkin huomioitava ennen lapsen ennustavaa geenitutkimusta.

Diagnoosia ei saa koskaan antaa puhelimitse tai kirjeitse, ei edes silloin kun sai-

rastuneella on heti tiedon saamisen jälkeen mahdollisuus tavata lääkäri henkilökohtaisesti. Diagnoosi kerrotaan potilaalle vastaanotolla ja tulosten merkityksen käsitteilyyn varataan riittävästi aikaa. Näissä tilanteissa potilaan pitäisi ottaa mukaansa läheinen henkilö kuulemaan diagnoosin antamista.

Tietoa annettaessa on huomioitava sen vaikutukset perheeseen ja sukulaisiin. Sairastuneen kanssa on keskusteltava myös tiedon edelleen välittämisestä ja sen vaikutuksista. Tässä tilanteessa kerrotaan myös perinnöllisyysneuvonnan palveluista.

5. HOITO

Huntingtonin taudin hoidossa on tavoitteena sairauden puhkeamisen estävän ja etenemistä hidastavan hoidon kehittäminen. Tullevaisuudessa tämä voi olla mahdollista, sillä jo nyt tiedetään, miten geenivirhe johtaa hermojärjestelmän toiminnan häiriöihin. Toistaiseksi tautia ei pystytä parantamaan, mutta sen aiheuttamia liikehäiriöitä ja psyykiatrisia oireita pystytään lievittämään lääk- ja muilla hoidolla.

Tiedon antaminen ja olemassa olevien ongelmien selvittäminen on taudin riskissä elävälle tai sitä sairastavalle hoidon lähtökohta. Vaikka tieto taudista järkyttääkin aina koko perhettä, on selityksen löytymisen pitkään jatkuneille oireille monille helpotus.

Tahattomat liikkeet

Sairastavan tahattomat liikkeet voivat olla helposti havaittavia, mutta niin lieviä, ettei niitä tarvitse tai kannata hoitaa. Niiden lievittämistä harkittaessa täytyy muistaa, että hoidossa käytettävät lääkkeet aiheuttavat myös sivuvaikutuksia. Eri hoitovaihtoehtojen paremmuutta ei ole vertailtu, ja hoitoa suunniteltaessa yritetäänkin aina löytää ta-

hattomia liikkeitä hyvin lievittävä, mutta mahdollisimman vähän haitallisia sivuvaikutuksia aiheuttava lääke.

Neuroleptit vähentävät tahattomia liikkeitä ja usein myös rauhoittavat sairastavaa. Neuroleptin valinnassa huomioidaan lääkkeen teho ja mahdolliset sivuvaikutukset.

Aikaisemmin paljon käytetty neurolepti *haloperidoli* saattaa myös aiheuttaa liikehäiriöitä. Vaikka lääkkeen käyttö voikin olla ongelmallista, se on joissakin tapauksissa kuitenkin välttämätöntä. Annostus pidetään mahdollisimman pienenä, ja hoito toteutetaan tarkassa seurannassa mahdolliset sivuvaikutukset huomioiden. Lääke saattaa aiheuttaa hidaslaikeisuutta ja jäykkyyttä, jota taudin edetessä voi esiintyä muutenkin. *Haloperidolilla* voi olla haitallisia vaikutuksia myös nielemiseen ja puhumiseen.

Ketiapiini on muiden sairauksien hoidossa usein käytetty uudempi neurolepti, joka harvoin aiheuttaa haitallisia sivuvaikutuksia. Se on vaikutukseltaan rauhoittava ja saattaa vähentää ärtyisyyttä. Joitakin se voi suurempina annoksina väsyttää. Sairastavat, joilla on uni- ja valvetrytmin ongelmia tai unettomuutta, saattavat hyötyä lääkkeen väsyttävästä vaikutuksesta.

Amantadiini on vanha tahattomia liikkeitä lievittävä lääke, joka ei aiheuta hidastumista tai lihasjäykkyyttä, vaan saattaa sen sijaan aktivoida. Aina ei Huntingtonin tautia sairastavan aktivoiminen ole kuitenkaan hyväksi, ja pahimmillaan amantadiini voi laukaista aggressiivisuutta.

Bentsodiatsepiinit ovat lääkkeitä, joita on helppo käyttää ja jotka eri muodoissaan rauhoittavat ilman monien neuroleptien sivuvaikutuksia. Vuosien kuluessa niiden heikko teho ja annoksen suurentamistarve voivat muodostua ongelmaksi: suurina annoksina nämä lääkkeet saattavat aiheuttaa tokkuraa ja päiväaikaista väsymystä. Ahdistusta vähentävän vaikutuksensa vuoksi ne ovat joillekin potilaille välttämättömiä. Huntingtonin taudin hoidossa eniten käytetty *bentsodiatsepiini* on *klonatsepaami*.

Tetrabenatsiini on Suomessa erityislupavalmiste, joka saattaa auttaa, kun tahattomat liikkeet ovat hankalasti hallittavia. Lääke voi aiheuttaa depressiota ja apatiaa, joten sen käyttö edellyttää tarkkaa harkintaa ja seurantaa.

Tahattomien liikkeiden lisäksi Huntingtonin tautia sairastavaa voivat vaivata jäykkyys ja hidasliikkeisyys, ja silloin käytössä olevan neuroleptin hyödyllisyys olisi arvioitava uudelleen. Jäykkyyttä ja hidasliikkeisyyttä voidaan ongelmallisissa tapauksissa hoitaa Parkinsonin taudin lääkkeillä näiden lääkkeiden mahdolliset sivuvaikutukset samalla huomioiden.

Lääkehoidon lisäksi liikehäiriöitä hoidetaan fysioterapialla ja nielimisvaikeuksia puheterapialla.

Psykiatriset oireet

Huntingtonin tautia sairastavan elämänlaatu paranee, kun psykiatrisia oireita hoidetaan tehokkaasti lääkkeillä ja psykoterapialla. Lääkitystä valittaessa on huomioitava Huntingtonin tautia sairastavien herkkyys lääkkeiden haittavaikutuksille.

Masennuksen lääkehoidossa suositeltavia ovat uudemmat antidepressantit, joilla on vähemmän haittavaikutuksia kuin vanhoilla, ns. trisyklisillä antidepressanteilla. Usein käytettyjä ovat SSRI-lääkkeet esim. *sitalopraami*, *essitalopraami*, *sertraliini*, *fluvoksaamiini*, myös ns. kaksikanavaisia masennuslääkkeitä esim. *venlafaksiiniä* on käytetty menestyksellisesti. Erittäin vaikea-asteista lääkehoidolle huonosti reagoivaa masennusta ja apatiaa on hoidettu hyvällä menestyksellä psykiatrisella sähköhoidolla (ECT).

Psykoottisia häiriöitä hoidetaan psykoosilääkkeillä. Lääkevalinta pitää tehdä haittavaikutuksia välttämällä ja pienellä annoksella aloittaen. Lääkitystä lisätään vähitellen ja seurannassa arvioidaan lääkityksen tarve, tavoitteena pienin tehokas annos.

Haloperidoli on myös on hyvin vaikuttava

psykoosilääke. Nykyisin suositeltavimpia ovat kuitenkin ns. epätyypilliset psykoosilääkkeet, esim. *ketiapiini*, *risperidoni* ja *olantsapiini*, joiden käytön yhteydessä esiintyy vähemmän haittavaikutuksia.

Mielialahäiriöitä tasaavana lääkkeenä käyttökelpoisia ovat *valproaatti*, *lamotrigiini* ja *karbamatsapiini*.

Sitä, miten pitkään psykiatrista lääkitystä käytetään Huntingtonin tautia sairastavan hoidossa, on aina arvioitava yksilöllisesti ja vähäisetkin haittaoireet huomioon ottaen. Hyvä hoitosuhde ja läheisten kuuleminen hoidon edetessä auttaa ylläpitämään parempaa elämänlaatua, vaikka sairastuneella olisi vaikeitaakin psyykkisiä ongelmia.

Lääkkeiden kaupanimiä

haloperidoli (Serenase®)

ketiapiini (Seroquel®, Ketipinor®)

amantadiini (Aтарin®)

klonatsepaami (Rivatriol®)

tetrabenatsiini (Xenazine®,

erityislupavalmiste)

sitalopraami (Cipramil®, Citalopram+
lääketehtaan nimi®, Sepram®)

essitalopraami (Ciprallex®)

sertraliini (Zoloft®, Sertralin+
lääketehtaan nimi®)

fluvoksaami (Fevarin®)

venlafaksiini (Eflexor®)

risperidoni (Risperdal®)

olantsapiini (Zyprexa®)

natriumvalproaatti (Deprakine®,

Absenor®, Orfiril®)

lamotrigiini (Lamictal®, Lamotrigin+
lääketehtaan nimi®)

karbamatsapiini (Neurotol®, Tegretol®)

6. TIEDON KÄSITTELY

Tieto kuulumisesta Huntington-sukuun aiheuttaa perheessä aina suurta hämmennystä. Jos edeltäviin sukupolviin kuuluvien tauti on diagnosoitu, ja omaisilla on ollut mahdollisuus seurata heidän tautinsa kulua, voi tilanteeseen sopeutuminen olla vähän helpompaa. Tiedon ja tuen tarve riippuu ihmisen iästä ja hänen suhteestaan sairauteen. Riskissä olevan, puolison ja lapsen tarpeet ovat tässä tilanteessa erilaiset.

Riskissä oleva

Sen kuuleminen, että kantaa mahdollisesti virheellistä geeniiä ja sairastuu jossain elämänsä vaiheessa, on aina vaikea asia. Jotkut torjuvat koko ajatuksen ja jatkavat elämänsä kuin mikään ei olisi muuttunut. Useimpia ajatus mahdollisesta sairaudesta kuitenkin ahdistaa. Riskissä olevan tulevaisuudensuunnitelmat voivat muuttua, eikä hän ehkä uskalla ajatella vuosia kestävää opiskelua, perheen perustamista, lapsien hankkimista ja muuta normaaliin elämään kuuluvaa.

Muut perheenjäsenet saattavat tarkkailla liikaakin mahdollisia sairauden merkkejä läheisessään. Riskissä elävää läheisten tieto taudista kuitenkin auttaa, sillä oireet tunnistattaessaan perheenjäsenet osaavat ohjata sairastuneen tutkimuksiin hyvissä ajoin. Sairastunut kun ei aina pysty havaitsemaan taudin aiheuttamia muutoksia itsessään.

Koska Huntingtonin tautiin ei vielä ole parantavaa hoitoa, päätös ennustavaan geenitestiin menosta ei ole helppo. Lisäpainetta syntyy usein myös muiden perheenjäsenten taholta. Vaikeaa on testituloksen kuuleminenkin, olipa tulos positiivinen tai negatiivinen.

Se, miten säilyttää myönteinen elämänsänsä näissä tilanteissa, on jokaisen perheen aina ratkaistava itse. Useimmiten parhaaseen lopputulokseen päästään asioista

avoimesti puhumalla ja jokaisen mielipidettä kunnioittamalla. Ratkaisujen tekoa helpottaa myös kaiken saatavilla olevan tiedon hankkiminen. Kannattaa myös muistaa, että Huntingtonin tauti puhkeaa normaalisti varttuneemmalla iällä, ja nuorella ihmisellä on positiivisen testituloksen saamisen jälkeen mahdollisuus elää useita kymmeniä vuosia tervettä ja täysipainoista elämää.

Varmuuden hankkimista omasta geeniperimästä on kuitenkin pohdittava viimeistään silloin, kun omat jälkeläiset perustavat perheen ja harkitsevat lasten hankkimista. Heille on tässä vaiheessa kerrottava virheellisen geenin mahdollisuudesta, sillä muuten jälkikäteissyytökset voivat olla perheelle tuhoisia. Ennustavassa geenitestissä käymisestä kaikkien perheenjäsenten pitäisi olla yhtä mieltä.

”Tieto lähisukulaisteni Huntingtonin taudista oli minulle järkytys, kun tajusin voivani itse sairastua samaan tautiin. Onneksi minulla oli mahdollisuus puhua asiasta riittävästi lähimpien sukulaisteni kanssa. Väitellen pystyin kaunistelun sijaan ajattelemaan asiaa osana normaalia arkeani.

Nyt en ajattele joka hetki mahdollista sairastumistani. Subtautumiseni asioihin on muuttunut, ja jokainen elettävä hetki on minulle nykyään arvokas. En enää murehdi sitä, mitä huominen tuo tullessaan, enkä harmistu pienistä vastoinkäymisistä.

Elämäni on tällä hetkellä kaikilta osin hyvää, enkä ole vielä valmis menemään geenitestiin. Ehkä en koskaan sairastu tai sitten voin kuolla johonkin muuhun sairauteen. Taudin tutkimus ja hoito kehittyvät koko ajan, ja minä haluan tarttua toivon mahdollisuuteen.” (Kaarina, 27)

Lapsille ja nuorille kertominen

Tietoa taudista lapselle pitäisi antaa vähitellen lapsen ikä ja käsityskyky huomioiden. Lapset huomaavat helposti asioiden salailun ja keksivät tiedon puutteessa asioille omat selityksensä. He saattavat myös tuntea syyllisyyttä joutuessaan salailemaan perheensä asioita ystäviltaan.

Mitä nuorempi lapsi on, sitä yksinkertaisemmin asioista pitää puhua. Lapsen kysymyksiin on parasta vastata niin rehellisesti kuin osaa. Lapset ovat yleensä realisteja, jotka näkevät taudin aiheuttamat muutokset ja haluavat uteliaana tietää niiden syyn.

Se, että kertoo asiat ilman kauhistelua ja nimeää ne lapsen käsityskykyä vastaavalla tavalla, riittää usein. Jo se, että puhuu mummon taudista, vaarin nykinöistä tai äidin jutusta, voi auttaa lasta ymmärtämään, millainen sairaus Huntingtonin tauti on.

Taudista puhuminen murrosikäisen kanssa on vaikeampaa. Teini-ikäinen kokee kaiken erilaisuuden usein pahana ja saattaa häpeillä äidin tai isän kummallista liikehdintää. Huntingtonin tautia sairastava tulee helposti torjutuksi tai joutuu keskele normaalia rajumpaa murrosiän kapinaa. Nuoren tukeminen vaatii perheiltä paljon, jotta hän ei vetäytyisi syjään, vaan pystyisi perheen kriisin keskelläkin käsittelemään omaa muutosvaihettaan. Näyttäytyminen sairastavan kanssa kodin ulkopuolella voi olla murrosikäiselle liian vaikea asia, ja näissä tilanteissa pelisäännöistä keskusteleminen onkin paikallaan.

Samalla tulisi huolehtia siitä, että lapset ymmärtävät sairastuneen olevan se sama rakastava ja rakkautta kaipaava perheenjäsen kuin ennenkin. Yhdessä tekemisen pitäisi olla mahdollisimman luonnollista siihen asti kun sairaus sen sallii. Taudin eteneminen rasittaa perhettä vähitellen enemmän ja enemmän, ja jokainen perheenjäsen, myös perheen nuori, joutuu kantamaan vastuuta perheen arjen sujumisesta.

Kavereiden tuomista kotiin kannattaa tukea, jotta hekin ymmärtävät, ettei sairastunut tartuta mitään kauheaa tautia ja että hänen kanssaan voi hyvin pitkään tehdä samoja asioita kuin ennenkin. Eristäytyminen ei palvele kenenkään etua.

Ennustavaan geenitestiin meneminen ja sen tuloksen ymmärtäminen ei ole mahdollista ennen täysi-ikäisyyttä. Sekin on hyvä tehdä selväksi riittävän varhain, ettei asiasta synny perheessä turhia riitoja.

Huntington-perheeseen kuuluva nuori saattaa myös pohtia, kannattaako hänen opiskella, jos mahdollisesti myös itse sairastuu. Tähän kysymykseen ei ole yhtä oikeaa vastausta, koska edes testin perusteella ei pystytä kertomaan, milloin tauti puhkeaa. Ihmiset tekevät elämässään suurimman osan päätöksistä ilman varmaa tietoa siitä, mihin tehdyt ratkaisut johtavat, ja uranvalintakin on usein sattumasta kiinni.

”Olen paljon miettinyt sitä, että myös lapsemme voivat olla virheellisen geenin kantajia. Toivon heidän kuitenkin vain jatkavan elämäänsä ja toteuttavan unelmiaan, kuten ennen tietoa tästä sairaudesta. Jos he sairastuisivat, mitä sitten! He ehtisivät sitä ennen elää isänsä tavoin täyden ja rikkaan elämän.” (Majja, 50)

Parisuhteen solmimisvaiheessa perheen lapset tarvitsevat realistista tietoa taudista. Moni pohtii, hankkiako omia lapsia vai adoptoida. Päätöksen tekeminen lasten hankkimisesta on aina vaikeaa, varsinkin silloin, jos ei halua mennä ennustavaan geenitestiin. Jokainen joutuu tekemään ratkaisun omista lähtökohdistaan ja aina yhdessä puolisonsa kanssa.

”Minulla on iso suku ja moni isovanhemmistani on sairastunut Huntingtonin tautiin. Sairauden olemassaolosta minä sain tietää kuitenkin vasta aikuisiässä. Sairaus on suvussamme ollut jon-

kinlainen salaisuus, vaikea asia, josta ei ole puhuttu sen oikealla nimellä. Sukulaisten keskuudessa taudista on huihuttu, vaikka kukaan ei ole virallisesti vahvistanut asiaa.” (Kati, 30)

”Olen miettinyt millaista elämä olisi, jos minut todettaisiin virheellisen geenin kantajaksi. Ehkä en pystyisi sen jälkeen elämään normaalisti. Suvussamme olevasta sairaudesta en ollut poikieni syntymän aikaan tietoinen. Huntingtonin taudista olemme keskustelleet heidän kanssaan riittävästi, ja uskon heidän perhettä perustaessaan osaavan itse päättää geenitestiin menostaan.” (Marja, 40)

7. PARISUHTEEN HAASTEITA

Eniten parisuhdetta koettelee usein sairastuneen persoonallisuuden muuttuminen. Ohjeita muutokseen suhtautumisesta on mahdoton antaa, koska jokaisella parilla on oma tapansa keskustella ja huomioida toinen.

Monet käyttäytymisen muutokset ilmevät sairauden eri vaiheissa eri tavalla, osa niistä lisääntyy taudin edetessä, osa liittyy vain taudin alkuvaiheeseen.

Sairastavat ovat usein henkisesti hyvin joustamattomia ja juuttuvat tekemään asiat tietyllä tavalla. Päivittäiset rutiinit helpottavat tässä asiassa. Jähmeytensä takia sairastunut ei pysty siirtymään nopeasti asiasta toiseen eikä suoriudu kahden asian samanaikaisesta tekemisestä. Esim. puhuminen on liikkeessa joskus mahdotonta, ja siksi sairastunut pysähtyy ennen kuin vastaa. Puolison pitääkin ottaa tämä huomioon tehtäviä antaessaan.

Sairastavan kyky ajatella asioita toisen henkilön kannalta heikkenee. Hän voi vaikuttaa muista piittaamattomalta ja loukata puolisoaan rajusti. Näin hän ei kuitenkaan

toimi ilkeyksissään ja tahallaan, vaan sairauden hänessä aiheuttamien muutosten takia. Sairastavan tunne-elämän köyhtyminen, sympatian ja empatian puute, on perheen tunneilmaston kannalta erittäin kuluttavaa.

Sairastuneen saamattomuus ja aloitekyvyttömyys saatetaan tulkita laiskuudeksi, vaikka kyse on aivojen aloitteellisuutta säätelevien osien vaurioitumisesta: sairastunut ei enää pysty tekemään suunnitelmia, toteuttamaan niitä eikä saattamaan asioita loppuun. Puoliso joutuukin usein vahtimaan, että sairastunut tekee aloittamansa asian loppuun. Rohkaiseminen yhdessä tekemiseen auttaa tässä asiassa riitelemistä paremmin.

Yksi pahimmista ristiriitojen aiheuttajista on se, että sairastunut ei enää huolehdi omasta hygieniastaan ja kieltäytyy ehkä peseytymisestä ja vaatteiden vaihdosta. Todennäköisesti hän ei itse huomaa muutosta eikä osaa hävetä tai nolostua omasta epähygienisyydestään. Näistä asioista onkin pyrittävä tekemään kiinteitä arkirutiineja, joista sairastunut kokee itse päättävänsä, ja turvautua suostutteluun käskytämisen sijasta.

Sairaana itsehillinnän puute voi aiheuttaa noloja tilanteita. Hän saattaa arvostella ääneen vieraita ihmisiä tai yrittää jopa harrastaa seksiä julkisilla paikoilla. Hän voi myös tehdä järjettömiä ostoksia. Tämnäköinen käytös johtaa helposti sairastavan vapauksien rajoittamiseen tai pahimmassa tapauksessa perheen eristäytymiseen. Tätä voi yrittää estää selvien ja tiukkojen rajojen asettamisella.

Vihanpurkaukset

Osa sairastuneista pysyy tasaisen rauhallisina taudin edetessä, jotkut taas muuttuvat helposti ärtyviksi ja aggressiivisiksi, jopa vihamielisiksi. Heidän kiukkunsa voi purkautua hallitsemattomasti hyvinkin vähäpätöisten asioiden takia. Tällaisissa

tilanteissa ei kannata kinastella. Jos sairastavan voi odottaa käyttäytyvän väkivaltaisesti, on parempi tarvittaessa poistua huoneesta.

On hyvä miettiä, mitkä arkipäivän toiminnot laukaisevat vihamielisen käyttäytymisen, ja välttää niitä. Sairaalta ei pitäisi vaatia useamman asian tekemistä samanaikaisesti. Näissä tilanteissa hän saattaa kuormittua henkisesti liikaa ja reagoida tilanteeseen vihamielisellä purkauksella.

Osittain vihantunteet ja turhautuminen selittyvät sillä, että taudin edetessä sairastunut joutuu luopumaan monesta itselleen tärkeästä asiasta työn lisäksi. Hänen itsenäisyytensä vähenee, sosiaalinen elämä köyhtyy liikkumisen vaikeutuessa ja hän joutuu kokemaan muiden ihmisten ymmärryksen ja sietämisen puutteen.

Seksuaalisuus

Huntingtonin taudin alkuvaiheessa parisuhteeseen kuuluva seksuaalisuus ei yleensä aiheuta ongelmia. Sairauden edetessä niitä ilmenee kuitenkin miltei poikkeuksetta. Osa pareista sopeutuu taudin aiheuttamiin muutoksiin kumpaan tyydyttävällä tavalla ja pystyy osoittamaan toisilleen hellyyttä ja rakkautta sairauden vaiheisiin mukautuen. Jotkut puoliset sen sijaan kokevat, etteivät pysty enää hoivaajan rooliin jouduttuaan kokemaan seksuaalista halua puolisoaan kohtaan.

Huntingtonin tautia sairastava voi muuttua seksuaalisesti yliaktiiviseksi, kun etuaivolohkossa tapahtuvat muutokset vähentävät estoja. Seksuaaliset vaatimukset kohdistuvat yleensä puolisoon, mutta joskus sairastuneet voivat tehdä ehdotuksia muillekin ihmisille. Intiimit lähestymisyritykset voivat olla jatkuvia, ja sairastunut saattaa tehdä niitä sopimattomissa paikoissa ja sopimattomina aikoina. Tällainen käytös johtaa usein puolison uupu-

miseen tai sairastuneen raivonpuuskiin puolison kieltäytymisestä johtuen.

Osa tällaisesta käyttäytymisestä selittyy masennuksen, pelon, eristämisen ja rakkautta jäämisen tunteilla, joita sairastava yrittää korjata fyysisellä kosketuksella ja seksillä. Ristiriidat pahenevat, jos puoliso torjuu lähestymisyritykset sairastuneen tahattomien liikkeiden ja muuttuneen käyttäytymisen vuoksi.

Moni kokee näissä tilanteissa syyllisyyttä, kun ei pysty entiseen tapaan kokemaan seksuaalista halua puolisoaan kohtaan. Sairastunut puolestaan pitää puolison seksistä kieltäytymistä hylkäämisenä. Niin kauan kuin tautia sairastava pystyy puhumaan, pitäisi asioita selvittää yhteisymmärrykseen pyrkimällä.

Osa pareista ratkaisee tilanteen luopumalla kokonaan seksistä. Tällöinkin toiselle pystyy osoittamaan rakkautta hoivaamalla ja hellimällä.

Yksin ei tarvitse jaksaa

Kun perheessä on Huntingtonin tauti vaa-ditaan puolisolta erittäin paljon. Jaksakseen kulkea sairastavan rinnalla puoliso tarvitsee omaa aikaa, harrastuksia, ystäviä ja tukihenkilöitä, joiden kanssa hän voi etsiä ratkaisuja ongelmiin. Hänellä, kuten kaikilla muillakin perheenjäsenillä, on oikeus väsymiseen. Perheessä kaikkien pitää voida luottaa myös siihen, että yhden väsyessä muut auttavat ja kantavat osan vastuusta.

Huntingtonin tauti johtaa toisinaan jopa avioeroon. Vaikka eroon päätyminen on aina puolisojen välinen asia, kannattaa asiasta keskustella ennen lopullista ratkaisua myös ulkopuolisten asiantuntijoiden kanssa.

Yksi kanava taakan jakamiseen ja voimavarojen saamiseen on Suomen Huntington-yhdistys.

8. KUNTOUTUS JA SOPEUTUMISVALMENNUS

Valtakunnallista kuntoutusmallia ei Huntingtonin tautia sairastaville vielä ole, joten ohjautuminen kuntoutus- ja tukipalveluiden piiriin on hajanaista. Sairauden harvinaisuuden vuoksi alueelliset erot hoito- ja palveluketjussa ovat ymmärrettäviä. Tärkeimmät asiat sairastuneen ja läheisen kannalta ovatkin säännöllinen ja moniammatillinen seuranta sekä eri tahojen välinen yhteistyö, joka auttaa ennakoimaan ja turvaamaan palveluja, joita sairastunut läheisinen tarvitsee taudin edetessä.

Huntingtonin tautia sairastavan ja heidän läheistensä kuntoutus on ensisijaisesti tunne- ja tietotasolla tapahtuvaa sopeutumisvalmennusta sairastavan toimintakyvyn jatkuvaan muutokseen. Sen tavoitteena on auttaa sairastuneita läheisinen löytämään elämäänsä uudenlaisia selviytymiskeinoja ja turvata hyvä elämänlaatu.

Onnistuneessa kuntoutuksessa selkiytyvät ratkaisua vaativat ongelmat ja sairastuneet omaisineen saavat tietoa heikentyneen toimintakyvyn ja muuttuneen käytöksen takana olevista syistä.

Sairastavan liikunnallisten perustaitojen ylläpitäminen mahdollisimman pitkään on vain osa kuntoutusprosessia. Yhtä tärkeää on mielenvirkistys, sosiaalinen vuorovaikutus ja vertaistuki.

Alkuvaiheessa sairastunut kykenee omaksumaan uutta tietoa ja ohjausta, mutta myöhemmin, ajattelun hidastuessa toiminnan suunnittelu ja muistaminen vaikeutuvat. Kuntoutusmenetelmien ja lähestymistapojen täytyykin olla joustavia. Sopeutumisvalmennuskurssilla tämä tarkoittaa kuntoutujan tilanteeseen perehtymistä erilaisten arviointimenetelmien avulla.

Näitä ovat mm. eri terapeuttien yksilöarviot toimintakyvystä, kuntoutustyöntekijöiden tekemä kuntoutujan havainnointi päivän eri arkitilanteissa: esim. ruokailu,

peseytyminen, siirtymiset, muistaminen ja sosiaalinen vuorovaikutus. Terapeuttien rauhallinen kuntoutusote, vuorovaikutuksen selkeys ja monien samanaikaisten ärsykkeiden välttäminen luovat kuntoutusjaksoille turvallisen ilmapiirin.

Yksilöllisen perehtymisen lisäksi on ryhmämuotoisella toiminnalla suuri merkitys sekä sairastavalle että omaiselle. Luento-, keskustelu- ja toimintaryhmät muodostetaan kuntoutujien toimintakyvyn ja tavoitteiden mukaisesti. Useimmiten omaiset osallistuvat luento-, keskustelu- ja kyselyryhmiin ja sairastavat toiminnallisiin pieni- ja vuorovaikutusryhmiin, joita ovat mm. luova toiminta, liikunta-, rentoutus- ja muistiryhmät. Ryhmäkuntoutusta voidaan hyödyntää lähinnä sairauskaaren alku- ja välivaiheissa.

Tavoitteena on arvioida kuntoutujan ja mahdollisesti myös omaisen elämäntilannetta kokonaisvaltaisesti yhdessä moniammatillisen kuntoutustyöryhmän kanssa ja etsiä arkiselviytymistä tukevia ratkaisuja. Sairauden edetessä kuntoutujan motivoiminen voi olla vaikeaa ja omaisen rooli päätöksentekijänä korostuu.

Arjen ongelmat liittyvät tavallisesti sairastuneen persoonallisuuden ja käyttäytymisen muutoksiin, hygienian-, kommunikaatio-, liikunta- ja ravitsemusongelmiin. Sairastuneen oma käsitys kyvystään tehdä ja hoitaa asioita voi poiketa paljonkin omaisen näkemyksestä. Tukitoimenpiteitä mietittäessä on suositeltavaa, että esim. toimintaterapeutti tekee kotikäynnin, jotta hän voisi arvioida kokonaistilannetta sairastavalle tutussa ympäristössä.

Huntingtonin tauti etenee ja oirekuva vaihtelee, joten kuntoutus suunnitellaan yksilöllisesti ja tarvelähtöisesti. Kuntoutusasioista tulee sairastuneen ja omaisen keskustella sairastuneen hoidosta vastaavassa yksikössä, joka arvioi kuntoutuksen hyötyä yksilöllisen tilanteen mukaan.

Subjektivista oikeutta ei sairastuneelle

ole esimerkiksi laitoskuntoutukseen, vaan kuntouttamisen tapa, taho ja maksaja määrittellään hänen ikänsä ja toimintakykynsä perusteella. Lääkinnällisenä kuntoutuksena voi perustellusti saada avoterapioita, sopeutumismennusta tai yksilöllisiä laitoskuntoutusjaksoja.

Kelan kustantama vaikeavammaisten kuntoutus (KKRL 9–10§) päättyy henkilön täyttäessä 65 vuotta, tämän jälkeen järjestämisvastuu siirtyy henkilön kotikunnalle.

Suomen Parkinson-liitto ry järjestää vuosittain Huntingtonin tautia sairastaville ja heidän omaisilleen sopeutumisvalmennuskurssin ja perheseminaarin. Kuntoutujat hakeutuvat sopeutumisvalmennukseen sairauden eri vaiheissa. Tästä syystä osallistujien toimintakyky ja elämäntilanne voivat poiketa paljonkin toisistaan. Kurssille voi hakeutua yksin tai läheisen kanssa. Lisätietoa asiasta saa Kelan toimistosta tai Suomen Parkinson-liitosta.

Perheseminaarit toimivat Huntington-perheiden tai -sukujen kohtaamispaikkana ja tarjoavat puitteet tapaamisiin ja kokemusten vaihtoon. Ohjelma, joka tehdään Huntington-yhdistyksen toiveiden pohjalta, on sekä tiedottava että toiminnallinen. Perheseminaarista saa tietoa Suomen Huntington-yhdistyksestä tai Suomen Parkinson-liiton Huntington-yhteyshenkilöltä.

Terapiat tukevat toimintakykyä

Kaikkien Huntingtonin tautia sairastavien puheentuotto vaikeutuu taudin edetessä. Myös nielemisvaikeudet ja lisääntynyt tukehtumisriski liittyvät sairauden etenemiseen. Puhekyvyn heikentyminen on ongelmallista sairastavan lisäksi myös lähipiirille. Viestintään onkin varattava aikaisempaa enemmän aikaa, opeteltava uusia ja yksinkertaisempia viestintäkeinoja sekä pyrittävä viestimään rauhallisesti ilman ulkopuolisia häiriöitä.

Puheterapeutin tekemään puheen ja

viestinnän arviointiin kuuluu osana myös apuvälinearvio, ja häneltä saa käytännön neuvoja nielemisvaikeuksiin liittyvissä asioissa.

Toimintaterapiassa voidaan yksilölliseen arvioon pohjautuen miettiä, mitkä asiat ja toiminnot ovat vaikeutuneet sairastuneen arjessa ja miten niissä selviytymistä voidaan tukea. Arvioinnin pohjalta terapeutti voi suunnitella terapiaa ja/tai suositella apuvälineitä, esimerkiksi ruokailuun ja henkilökohtaiseen hygieniaan. Toimintaterapeutilta saa myös ohjausta ja neuvontaa arjenhallintaan.

Fysioterapialla pyritään parantamaan ja ylläpitämään sairastuneen toimintakykyä ja liikkumisen turvallisuutta mahdollisimman pitkään. Taudin edetessä fysioterapian tavoitteet ja sisältö muuttuvat. Varhaisvaiheen fysioterapia voi tiedustella esim. omasta terveyskeskuksesta.

Fysioterapiaharjoituksilla autetaan sairastunutta heikentyvän tasapainon, koordinaation, lihasvoiman ja liikkuvuuden parantamisessa ja ylläpitämisessä. Fysioterapeutti antaa myös ohjeita kotona tehtäviin liikuntaharjoituksiin, arvioi liikkumisen apuvälineiden tarpeen ja opastaa niiden käytössä.

Huntingtonin tautia sairastava tarvitsee sairautensa edetessä yksilöllisiä ravitsemusohjeita riittävästi energiaa ja ravintoaineita sisältävien aterioiden suunnitteluun. Ravitsemusterapeutit ovat asiantuntijoita, jotka neuvovat ravitsemuksen suunnittelussa ja antavat ohjeita myös siitä, miten nielemisvaikeuksia voidaan ruokailun yhteydessä ehkäistä.

Erilaisiin terapioihin voi pyytää lähetettä omalta hoitavalta lääkäriltä.

9. RUOKAILU

Yhteiset ruokailuhetket kuuluvat perhe-elämän keskeisiin tapahtumiin. Huntington-perheissä ruokailutilanteet voivat kuitenkin olla hyvin rasittavia, koska sairastuneen nieleminen häiriintyy taudin edetessä ja ruokaa ja nesteitä saattaa silloin joutua keuhkoihin. Myös jäykkyys ja tahattomat liikkeet vaikeuttavat hyvän ruokailuasennon löytämistä. Tahattomien liikkeiden vuoksi sairastuneen energiantarve kasvaa ja normaalipainoa on vaikea ylläpitää. Päivittäinen energiantarve voi olla jopa 5000–6000 kcal. Toistaiseksi ei Kela ole kuitenkaan myöntänyt sairastuneille tukea kohonneisiin ruokakustannuksiin.

Kaikki asiat, joilla ruokailuhetkiä pystytään rauhoittamaan niin sairastuneen, perheenjäsenten kuin hoitohenkilökunnankin kannalta, on syytä tehdä.

Terveet perheenjäsenet joutuvat muuttamaan ruokailutottumuksiaan ja mukautumaan sairaan tarpeiden täyttämiseen. Ongelmitta ei mukautuminen näihin muutoksiin perheessä suju, ja onkin hyvä, jos perheenjäsenet voisivat sopia työnjaosta ja ulkopuolisen avun käyttämisestä jo sairauden varhaisessa vaiheessa. Sairastuneen oma mielipide loppuvaiheen ns. letkuruokinnasta olisi myös syytä selvittää varhain.

Useimmat sairastavat tuntuvat olevan aina nälissään ja suorastaan ahmivat ruoan, mikä tekee ruokailusta sotkuista. Sairastuneen mieliala vaikuttaa sekä syömisen onnistumiseen että ruokahaluun. Osa voi alkaa vältellä syömistä, koska häpeää aiheuttamansa sotkua tai pelkää tukehtumista. Jotkut eivät taas suostu toisten syötettäväksi.

Puhuminen ruokaillessa voi tulla täysin mahdottomaksi, koska sairastunut ei pysty tekemään kahta asiaa samanaikaisesti. Puhuesssa myös riski ruoan joutumisesta väärään kurkkuun kasvaa. Sairastunut voi niellä liian isoja määriä kerralla ja hätäisesti. Tukehtumisvaara on silloin olemassa ja muiden pitääkin olla sen varalta koko ajan

valmiina auttamaan. Ensiaputaidot näiden tilanteiden varalle on hyvä opetella.

Mikäli sairastunut on aikaisemmin ostanut ja valmistanut ruoan perheelleen, saattaa hän muiden avun varaan joutuessaan tuntea itsensä arvottomaksi ja vetäytyä ruokailutilanteista. Puoliso voi joutua selittelemään tätä muutosta ystäville hankaluuksien välttämiseksi.

Kotiruokailussa joudutaan tekemään uusia ruokavalintoja. Taudin edetessä sairastuneen ruoat täytyy soseuttaa, ja tästä asiasta on syytä kertoa myös läheisille ystäville ja hoitohenkilökunnalle. Ruokailuvälineet joudutaan monesti uusimaan ja neuvoja tässä, kuten myös sairastuneelle sopivan ruokailutuolin valinnassa, voi kysyä terveyskeskusten toimintaterapeuteilta.

Siihen, ettei pysty enää syömään itsenäisesti, sairastuneen on yleensä vaikea sopeutua. Puolison ja lasten pitäisikin jo etukäteen varautua tilanteeseen ja miettiä, miten he voisivat ratkaista asian ilman turhaa riitelyä. Hellyys ja rakkaus ovat tässäkin tilanteessa asioita, joiden avulla ristiriitoja kannattaa selvittää.

Sairauden edetessä ulkopuoliset tulkitsevat helposti sairaan oudon liikehdinnän juopumukseksi, ja häneltä saatetaan evätä esimerkiksi pääsy perheen kanssa ravintolaan. Siitä, miten tällaisiin tilanteisiin pitäisi reagoida, puolisoiden kannattaisi keskustella etukäteen sekä yhdessä että psykologin kanssa.

Käytännön vinkkejä

Varmista mahdollisimman häiriötön ruokailu-aika. Kerää kaikki ruokailun apuvälineet lähelle. Valmista ruoka helposti nieltäväksi, ei vetiseksi, vaan sopivan tiiviiksi eli sosemaiseksi. Paras koostumus on puuromainen tai paksun vanukasmainen.

Pidä sairastavan tuoli pois seinän vierestä tai nurkasta, jotta pääset tukehtumisen uhatessa hänen taakseen.

Sairastavan pitäisi levätä ennen ruokailua tunnista kahteen, jotta hän jaksaisi syödä. Hänen raajojaan voi passiivisesti junnata ennen ruokailua jännityksen helpottamiseksi ja pakkoliikkeiden vähentämiseksi.

Ruokailun apuvälineet: Muoviset ruokailuvälineet ovat keveitä, kestäviä ja helposti käsiteltäviä. Ruoka pysyy paremmin syvissä lautasissa. Esilämmitetty tai lämpölautanen pitää ruoan paremmin lämpimänä pitkään kestäväan ruokailun aikana. Ruoan maistuvuuden säilyminen voi vaatia ruoan lämmittämistä ruokailun aikana mikrossa.

Lusikan varren pitäisi olla paksu ja litteä, jotta se pysyy paremmin kädessä. Paras juomakuppi on kaksikahvainen ja nokkamukin tyyppinen.

Täytä kuppi vain puolilleen roiskumisen vähentämiseksi. Liukumaton alusta helpottaa astioiden pysymistä pöydällä ja kertakäyttöisten taskullisten ruokalappujen käyttö jälkien siivoamista.

Asento: Istuma-asennon pitäisi olla syödessä mahdollisimman ryhdikäs, niin että sairastava voi selkään suorana kumartua hieman eteenpäin. Pään taakse heittämistä voi vaimentaa laittamalla kämmen sairaan otsalle tai niskan taakse.

Mikäli sairastunut syö vain vuoteessa, nosta pääpuolta siten, että syötettävä on tyynyillä tuettuna vähintään 45 asteen kulmassa. Syöttäjän pitäisi istua syötettävän etupuolella, jotta tämä näkee, mitä ruokaa hänelle syötetään.

Ympäristö: Yritä pitää ruokailutila rauhallisena ja mahdollisimman mukavana. Hiljainen taustamusiikki voi rauhoittaa. Vältä riitelyä ja kovaäänistä puhetta. Muiden ruokailijoiden pitäisi myös rauhoittua, sillä toisten jatkuva liikehdintä häiritsee sairastunutta. Sairastuneella pitäisi olla riittävästi aikaa syömiseen. Ruokailu, joka saattaa kestää tunninkin, on sairaalle väsyttävä kokemus. Vaikka sinulla olisi lukuisia tekemättömiä töitä, yritä antaa ruokailun aikana vaikutelma siitä, ettei sinulla ole kiire.

Aikataulu: On hyvä sovittaa ruokailut ennalta sovittuihin ajankohtiin. Kun syöminen kestää kauan, ruoka on hyvä jakaa useampiin pieniin aterioihin. Välipaloiksi kannattaa antaa runsaskalorisia herkkuja. Jos sairastava vaikuttaa väsyneeltä ja levottomalta, ruokailua voi siirtää.

Ruoan koostumus: Sairastuneen ruoan pitäisi olla helposti pureskeltavaa ja nieltävää, ravitsevaa, vaihtelevaa, vitamiineja, hiivenaineita ja energiaa tarpeeksi sisältävää. Lyhyen aikaa sairastaneelle sopii aluksi normaali arkiruoka, mutta sitä pitäisi olla määrällisesti hieman enemmän.

Helposti nieltäviä ovat esim. keitot ja munakokkeli. Käytä ruoanlaitossa kermaa, voita ja täysmaitoa. Jäätelö ja jogurtti ovat hyviä välipaloja. Vältettäviä ruokia ovat vaalea leipä, tomaatti ja muut kuorelliset esim. omena. Kuorittuna ne käyvät kyllä.

Vältettäviin ruokiin kuuluvat pienet, kovat ja helposti henkitorveen kulkeutuvat ruoka-aineet, kuten pähkinät, näkkileipä ja perunalastut.

Muista poistaa kanasta ja lihasta luut. Piikkiset kalat ovat vaarallisia, muista hyvä fileeraus.

Samalla kertaa ei saa antaa tiiviydeltään erilaisia ruokia, esim. ei vettä juotavaksi, kun suussa on ruokaa. Juomat ovat ongelmallisia, koska ne menevät helpoimmin väärään kurkkuun.

Mehuissa olisi hyvä olla hedelmäliha mukana. Varsin hankala syötävä on keitto, jossa on mukana kiinteitä paloja. Hyviä eivät ole kahvi, tee ja virvoitusjuomat sellaisenaan. Juoman saa helpommin alas esimerkiksi pienentämällä pullaa sekaan tai lisäämällä sakeutusainetta.

Ruoan rakennetta muutetaan vasta kun sairastunut ei enää pysty syömään normaalia arkiruokaa. Nesteiden ja nestemäisten ruokien nielemisen helpottamiseksi niitä voidaan tarvittaessa sakeuttaa. Kiinteitä ruokia pehmennetään tai soseutetaan, kun pureskelu muuttuu vaikeaksi. Pehmeän ja soseamisen ruoan energiapitoisuutta lisää-

tään täydennysravintovalmisteilla.

Syöttäminen: Sairastavan omatoimista ruokailua tulisi tukea mahdollisimman pitkään. Taudin edetessä sairastava ei kuitenkaan enää pysty syömään itse. Tämän itenäisyyteen liittyvän perustavanlaatuisen taidon menettämisen sairastava voi kokea hyvin loukkaavana ja reagoida siihen monella tavoin. Joku voi jopa kieltäytyä syömästä.

Yritä aina antaa ensimmäisenä esim. pieni määrä vettä nielemisen aktivoimiseksi. Tee syömistilanteesta rento. Pidä katsekontakti syötettävään. Rohkaise sairastavaa syömään hitaasti koko aterian ajan ja pureksimaan ruoka kunnolla.

Anna pieniä lusikallisia kerralla. Kehota sairastavaa pitämään huulet suljettuna, kun olet ottanut ruokailuvälineen hänen suustaan. Toisinaan sinun täytyy pyytää sairastavaa olemaan hengittämättä ja nielemään, koska hän ei voi tehdä molempia samanaikaisesti. Anna sairaan pitää välillä taukoa. Rohkaise häntä puhdistamaan kurkkunsa yksimällä ruokailun jälkeen.

Sairastavan pitäisi ruokailun jälkeen pysyä istuma-asennossa ainakin 15 minuutin ajan, jotta ruoansulatus helpottuisi eikä ruoka joutuisi henkitorveen. Suun puhdistus esim. hampaat harjaamalla estää mahdollisesti suuhun jääneiden ruokapalojen joutumisen henkitorveen.

10. TUKIPISTEITÄ ELÄMÄÄN

Sairastuneen ja heidän läheistensä pitäisi heti diagnoosin varmistuttua saada tietoa sairauden, hoidon ja kuntoutuksen lisäksi lakisääteisestä sosiaaliturvasta ja palveluista. Tulevaisuuteen liittyvät asiat – taudin eteneminen, oma ja lasten jaksaminen, perheen taloudellinen selviytyminen – huolestuttavat ja herättävät paljon tunteita niin sairastavissa kuin läheisissäkin. Henkisen tuen tarve onkin suuri sairauden kaikissa vaiheissa.

Sairastuneen ja perheen elämistä, asumista, palvelujen hankkimista ja sairastuneen

laitoshiitoon siirtymistä voidaan helpottaa tiedollisella, henkisellä ja käytännön tuella. Lähipiiriin pitäisikin saada tuekseen verkosto, joka auttaisi ratkaisemaan eteen tulevia ongelmia ja turvaamaan henkinen tuki sekä tarvittavien palvelujen saanti.

Ratkaisuja verkoston rakentamiseksi kannattaa hakea ammattilaisten kanssa. Sosiaalityöntekijät, avopalveluohjaajat, kuntoutusohjaajat, huntingtonpotilaita hoitavat lääkärit, Suomen Huntington-yhdistys ja Suomen Parkinson-liiton henkilökunta osaavat neuvoa verkoston rakentamisessa ja tukipalvelujen hakemisessa.

Huntingtonin tautiin liittyä monia asioita, joiden käsittelyssä paras apu löytyy vertaisista ja yhdistystoiminnasta. Sairastunut ja hänen läheisensä joutuvat tottumaan myös siihen, että heidän täytyy kertoa taudista hoitaville ja palveluista vastaaville taholle, koska tauti ja sen aiheuttamat palvelutarpeet tunnetaan huonosti. Sairastavan kommunikaatiotaidot heikkenevät taudin edetessä ja olisi tärkeää, että hän saisi tuekseen asioita hoitaessaan lähiomaisen tai tukihenkilön.

Huntingtonin tautiin sairastunut voi sairauden edetessä hakea erilaisia arjesta suoriutumista helpottavia palveluja tai taloudellisia etuuksia. Sairastavaa hoitava omainen voi olla oikeutettu omaishoidon tueen. Avun ja tuen tarvettaan sairastava ja omainen voivat arvioida esim. netistä löytyvällä PAAVO – Avuntarpeen itsearviointimenetelmällä (www.paavo.fi).

Sairastuneen on hyvä puhua omasta hoidosta ja siihen liittyvistä tulevaisuuden ratkaisuista läheisen kanssa riittävän ajoissa. Hän voi tehdä myös hoitotahdon, jolla voi etukäteen vaikuttaa siihen, miten häntä hoidetaan, kun hän ei enää itse kykene tekemään päätöksiä tai ilmaisemaan mielipidettään.

Edunvalvontavaltuutuksella sairastava voi valtuuttaa etukäteen valitsemansa henkilön huolehtimaan asioistaan. Edunvalvontavaltuutus tehdään testamentin tapaan

ja siinä määritellään ne asiat, jotka valtuutus kattaa. Sairastava voi oikeuttaa toisen henkilön edustamaan itseään esim. terveydenhoidossa ja taloudellisissa asioissa.

Sairastavan hyvä hoito laitoksessa turvataan potilaan ja omaisten välisellä yhteistyöllä, jossa osapuolten välisen tiedonkulun varmistaa potilaalle nimetty omahoitaja. Myös terminaalivaiheen hoidosta on syytä sopia etukäteen. Se ei kuitenkaan tarkoita potilaan hyvinvointia ja elämänlaatua parantavista hoitotoimista luopumista.

Ihanteellisinta olisi, jos sairastava voitaisiin hoitaa taudin edetessä harvinaisiin sairauksiin erikoistuneessa hoitolaitoksessa, jossa olisi käytettävissä moniammatillinen tiimi, johon kuuluisi lääkäri, omahoitaja, fysioterapeutti, ravitsemusterapeutti, puhe-terapeutti, fysioterapeutti ja psykologi. Tällaisia paikkoja Suomessa ei kuitenkaan vielä ole.

Joskus asiakkaan tarvitsemat palvelut tai tukitoimet eivät toteudu lain tarkoittamalla tavalla. Erilaisiin oikeusturvakeinoihin voi turvautua tilanteen kärjistyessä, jos ei kärsivällisesti keskustelemalla pääse asiaan yhteisymmärryksen palveluntuottajan kanssa.

Seuraavassa esimerkkejä palvelusta, tuesta ja tukitoimista, joita on mahdollista hakea sairauden eri vaiheissa.

1. VARHAISVAIHE

Sairaus on todettu ja henkilö on täysin toiminta- ja työkykyinen.

Tukitoimet

Järjestelyt työpaikalla/työterveyshuolto, Erityistyövoimaneuvoja

2. VARHAINEN VÄLIVAIHE

Henkilön toiminta- ja työkyky on lievästi heikentynyt. Hän suoriutuu jokapäiväisistä tehtävistään.

Tukitoimet

Vammaistuki/Kela

Järjestelyt työpaikalla/työterveyshuolto, Erityistyövoimaneuvoja

3. MYÖHÄINEN VÄLIVAIHE

Henkilö ei ole enää työkykyinen eikä selviä kotitöistä tai velvollisuuksistaan kotona. Hän tarvitsee paljon apua tai ohjausta pystyäkseen huolehtimaan esimerkiksi raha-asioista. Jokapäiväisistä toimista selviäminen voi olla hiukan normaalia vaikeampaa, mutta ulkopuolista apua tarvitaan vain vähän.

Tukitoimet

Työkyvyttömyyseläke

Eläkkeensaajan hoitotuki/Kela

Kuntoutus/terveydenhuolto

Erityisravintokustannukset/sosiaalitoiminto

4. VARHAINEN MYÖHÄISVAIHE

Henkilö ei enää selviä itsenäisesti jokapäiväisistä tehtävistään, mutta kykenee vielä asumaan kotona perheen tai kotiavun tukeamana tai hoitolaitoksessa, jossa hän tarvitsee vain vähän apua.

Tukitoimet

Eläkkeensaajan korotettu hoitotuki/Kela

Vaikeavammaisen kuntoutus/Kela

Vammaispalvelut (esim. henkilökohtainen avustaja, kuljetuspalvelut/sosiaalitoimisto)

Kotiapu, omaishoidon tuki/sosiaalitoimisto

5. MYÖHÄISVAIHE

Henkilö on täysin riippuvainen ulkopuolisesta avusta eikä selviydy ilman sitä jokapäiväisistä toimistaan. Hoito on yleensä toteutettava pitkäaikaissairaiden hoitoon tarkoitettussa laitoksessa, koska sairaanhoidon ammatillista osaamista tarvitaan paljon.

Tukitoimet

Eläkkeensaajan erityishoitotuki/Kela

Lisäksi edellä mainitut palvelut jatkuvat kotona asuvalla.

Laitoshoido

Nämä esimerkit eivät ole kattavia, tarkem-

pia tietoja saa kotikunnan sosiaalitoimistosta, Kansaneläkelaitoksen paikallistoimistosta tai keskussairaalan kuntoutusohjaajalta. Tukimuodot ja palvelut arvioidaan ja kirjaataan myös kokonaisvaltaisessa palvelu- ja kuntoutussuunnitelmassa.

Kunnan sosiaaliviranomaisen on laadittava kokonaisvaltainen palvelu- tai muu vastaava suunnitelma (esim. hoito- tai palvelusuunnitelma). Suunnitelmassa selvitetään, mitä palveluja ja tukitoimia sairastunut tarvitsee. Suunnitelma tehdään yhdessä sairastuneen ja hänen läheisensä kanssa. Suunnitelmaa on tarkistettava aina tarpeen mukaan.

Tämän oppaan sairastavien omista kokemuksista kertovat tekstit on lainattu heidän haastatteluihinsa, eivätkä ne liity oppaan asiantuntijoiden kirjoittamiin teksteihin.

11. LINKKEJÄ JA YHTEYSTIETOJA

Kansaneläkelaitos: www.kela.fi

Työvoimahallinto: www.mol.fi
(työvoiman erityispalvelut)

Kotikunta: www.omakotikunta.fi
(sosiaali- ja terveystyöpalvelut)

Pitkäaikaissairaalan sosiaaliturvaopas:
www.sairaanhyvaopas.net

Tietoa työeläkkeestä: www.tyoelake.fi

Suomen Parkinson-liitto ry:
www.parkinson.fi
(tietoa, sopeutumismateriaalia)

Hoitotahto: www.exitus.fi

Oikeusturvaopas: www.alzheimer.fi

Maskun neurologinen kuntoutuskeskus:
www.kuntoutuskeskus.fi
(tietoa kuntoutuksesta)

European Huntington's Disease Network:
www.euro-hd.net
(tietoa taudista myös suomeksi)

Ravitsemusterapeuttien yhdistys:
www.ravitsemusterapeuttienyhdistys.fi
(tietoa ravitsemuksen suunnittelusta)

Suomen Huntington-yhdistys ry

c/o Suomen Parkinson-liitto, puh. 040
5122 352 ja (02) 2740 413

Suomen Parkinson-liitto ry

Erityisosaamiskeskus Suvituuli, Suvilinnantie 2, 20900 Turku, www.parkinson.fi

Neuvola ja Registry-tutkimus

Sairaanhoitaja Heli Hiivola, puh.
(02) 274 0432, heli.hiivola@parkinson.fi

Huntington-vertaisverkosto

Aluetyöntekijä Hanna Mattila, puh.
(02) 274 0413 ja 040 5122 352,
hanna.mattila@parkinson.fi

Kuntoutustyöryhmä

puh. (02)274 0418

Neuvontapuhelimet

Neurologi Kirsti Martikainen päivystää joka kuukauden 1. keskiviikko klo 10–12 numerossa 0203 77667

Sairaanhoidaja Heli Hiivola päivystää
joka torstai klo klo 10–12 numerossa
0203 77667

Lakimies Anu Aalto neuvoo asiakkaan ase-
maan ja oikeusturvaa koskeissa sairastami-
seen liittyvissä asioissa numerossa 040 734
5773 ma–pe klo 8–16 tai [anu.aalto@ms-
liitto.fi](mailto:anu.aalto@ms-liitto.fi)

Perinnöllisyysneuvontaa

Helsingin yliopistollinen sairaala, Perin-
nöllisyyslääketieteen laitos, puh. (09)4717
2189, www.hus.fi

Kuopion yliopistollinen sairaala, Kliini-
sen genetiikanyksikkö, puh.(017) 172 720,
www.psshp.fi

Tampereen yliopistollinen sairaala, Pe-
rinnöllisyyspoliklinikka, puh. (03) 3116
7761, www.tays.fi

Turun yliopistollinen keskussairaala,
Perinnöllisyyspoliklinikka, puh. (02) 313
1390, www.tyks.fi

Oulun yliopistollinen sairaala, Perinnöl-
lisyyspoliklinikka, puh. (08) 3153 218,
www.psshp.fi

Väestöliitto, Perinnöllisyysklinikka, puh.
(09) 6162 2246, www.vaestoliitto.fi

Folkhälsan, Genetiska klinik, Helsingfors,
tel. (09)3155 524, Vasa, tel. (06)3127 445,
www.folkhalsan.fi

Hyödyllisiä linkkejä

www.omaisten.org

www.omaishoitajat.com

www.huntington-assoc.com

www.hdsa.org

www.hdfoundation.org

www.movementdisorders.org

www.harvinaiset.fi

www.paavo.fi

Kirjallisuutta

Väestöliiton perinnöllisyysklinikan kirjasto
on alansa ainoa erikoiskirjasto. Sieltä löytyy
Huntingtonin tautiin liittyvää aineistoa.
Kirjastoon, joka on avoin kaikille, voi men-
nä käymään tai pyytää sähköpostitse vink-
kejä hyvistä sivuista tai artikkeleista.
www.vaestoliitto.fi/kirjastot/
perinnollisyysklinikan_kirjasto/

Informaatikko Leena Toivanen,
puh. (09) 6162 2241
fax. (09) 645 018
leena.toivanen@vaestoliitto.fi
Postiosoite: Väestöliitto,
Perinnöllisyysklinikka,
PL 849, 00101 Helsinki



SUOMEN PARKINSON-LIITTO RY

puh. (02) 2740 400

avoinna ma–pe klo 9–15, ti 10–15

Kuntoutus (02) 2740 418

Aluetoimistot

Kuopio, puh. 0400 391 853

Oulu, puh. 0400 856 004

Tampere, puh. 0400 924 032

Helsinki, puh. 0400 856 005

Turku, puh. 040 512 2352

