

Tietoa Huntington-perheille ja hoitohenkilökunnalle



Sisällys

Mikä on Huntingtonin tauti?	4
Huntingtonin taudin toteaminen	5
Oireet ennen taudin toteamista	6
Vanhuudessa alkava Huntingtonin tauti	7
Nuorena alkava Huntingtonin tauti	7
Huntingtonin taudin aiheuttava geenivirhe	8
Perinnöllisyys	9
Geenitesti	10
Sikiö- ja alkiodiagnostiikka	11
Varhaisvaiheen tauti	12
Liikehäiriöt	12
Kognitiiviset muutokset	13
Käyttäytymisen muutokset	13
Psykiatriset oireet	14
Keskivaiheen tauti	14
Hoito.....	15
Uni	15
Yleiskunto	16
Edenneen vaiheen tauti	17
Hoito.....	17
Ravitsemus ja ruokailu	17
Kunnon heikkeneminen	18
Keinoja selviytymiseen	18
Tukea sopeutumiseen.....	19
Tulevan ennakointi.....	19
Toiminnallisuuden ylläpitoa	20
Kuntoutus tukee toimintakykyä	21
Apuvälineet ja muut tukitoimet	22
Hoivaa ja edunvalvontaa	24
Sairauden vaikutukset perheeseen	27
Tuttu ihminen muuttuu	28
Parisuhde ja seksuaalisuus	29
Lapset ja nuoret.....	30
Sairastumisriski	32
Testata vai ei?	34
Sairastumisen pelko.....	36
Tutkimus antaa toivoa	37
Älä jää yksin – yhdistys ja liitto tukenasi	38
Vinkkejä sairastuneen kanssa toimimiseen	39

Lukijalle

Kun Huntingtonin tauti todetaan yhdellä perheenjäsenellä, koko perheen elämä muuttuu. Perinnöllisen sairauden toteaminen aiheuttaa huolta sairastuneen ja hänen perheensä lisäksi myös kaukaisemmilla sukulaisilla, jotka miettivät omaa sairausriskiään.

Monia kysymyksiä tulee mieleen. Lääkärin vastaanotolla ei ehditä käsitellä kaikkea, eikä se kerralla jää mieleenkään. Tällä oppaalla pyritään helpottamaan vastausten löytämistä kulloinkin ajankohtaisiin kysymyksiin. Asioihin voi paneutua kaikessa rauhassa ja niihin voi palata, jos on tarpeen.

Harvinaisena sairautena Huntingtonin tauti ei ole tuttu monelle ammattilaisellekaan. Terveysten- ja sosiaalihuollon työntekijätkin voivat hyötyä oppaan sisällöstä.

Yksi opas ei pysty kattamaan kaikkea sitä, mitä haluaisimme perheille ja ammattilaisille kertoa. Monioireisena ja perinnöllisenä sairautena Huntingtonin tauti ja sen vaikutukset ovat monisyinen kokonaisuus. Siihen liittyy eettisiä asioita, joihin ei ole olemassa oikeita eikä valmiita vastauksia. Toivomme kuitenkin, että tämä opas auttaa ymmärtämään, että Huntingtonin tauti on sairaus muiden joukossa. Sairastuttuaankin on mahdollisuus elää hyvää elämää.

Ilahduttava tosiseikka on, että Huntingtonin tautia tutkitaan maailmalla ahkerasti. Pyrkimyksenä on kehittää lisää sairauden oireita helpottavia lääkkeitä, mutta myös sairauden kulkuun vaikuttavia hoitoja.

Huntington-perheiden on tärkeä tietää, että he eivät ole yksin, vaikka sairaus on harvinainen.

Liikehäiriösairauksien liiton julkaisu 2022

Teksti: neurologian erikoislääkäri Kirsti Martikainen, perinnöllisyyslääkäri Marja Hietala, sosiaalityöntekijä Salla Koivunen ja Liikehäiriösairauksien liiton viestintävastaava Emmi Nuppula

Toimitus: Emmi Nuppula

Taitto: Mainostoimisto 2t

Lähteet: Huntingtonin tauti – Tietoa Huntington-perheille ja hoitohenkilökunnalle (Parkinsonliiton julkaisu 2007), www.hdyo.org, www.eurohuntington.org

Mikä on Huntingtonin tauti?

Huntingtonin tauti on monioireinen keskushermostosairaus. Se on saanut nimensä sairauden oireiston 1872 kuvanneen lääkärin, George Huntingtonin mukaan. Sairaus luokitellaan liikehäiriö-sairaudeksi, mutta poikkeavien liikkeiden lisäksi siihen kuuluu psyykkisiä ja tiedonkäsittelyyn liittyviä eli kognitiivisia oireita.

Huntingtonin tauti on perinnöllinen. Nykyisin tiedetään, että se johtuu huntingtiiniksi nimetyn valkuaisen tuotantoa ohjaavassa geenissä tapahtuneesta virheestä: emäskolmikon (CAG eli sytoosiini-adeniini-guaaniini) muodostaman toistojakson merkittävästä pidentymisestä. Tämä muutos johtaa poikkeavan huntingtiinin muodostumiseen, ja sitä alkaa vähitellen kertyä soluihin haitaten niiden toimintaa.

Geenivirhe on kaikissa soluissa jo syntymästä lähtien, mutta sen aiheuttamat ongelmat ilmenevät vasta iän karttuesa, useimmin keski-ikässä, ja erityisesti keskushermoston alueella. Vasta tätä oireista vaihetta nimitetään Huntingtonin taudiksi. Oireet ilmaantuvat tavallisimmin 30–50 ikävuoden välillä. Uusimpien tutkimusten perusteella kuitenkin tiedetään, että sairauden aiheuttavan geenivirheen perineellä voi olla ärtymistä ja masennusta vuosia ennen selkeiden

oireiden ilmaantumista. Joskus harvoin sairaus alkaa jo lapsuusiässä ja toisinaan vasta vanhuusiässä.

Huntingtonin tauti on etenevä. Sairauden oirekuva ja etenemisnopeus ovat yksilöllisiä. Vaikka poikkeavan CAG-toistojakson pituus vaikuttaa taudin puhkeamiseen eli pidempi toistojakso johtaa tavallisesti aiempaan sairauden alkuun, on muillakin perinnöllisillä ja ympäristöön liittyvillä tekijöillä vaikutusta. Sairautta ei nykyisillä hoidoilla voida pysäyttää eikä parantaa, mutta monia sairauden oireita voidaan hoitaa ja toimintakykyä ylläpitää kuntoutuksella.

Aikuisiällä alkanut sairaus johtaa kuolemaan yleensä noin 20 vuoden kuluessa näkyvien oireiden alkamisesta. Joillakin sairauden eteneminen on nopeampaa, toisilla omatoimisuus voi säilyä vuosia. Yleisesti ottaen sairauden eteneminen on kuitenkin niin hidasta, että sopeutumiselle ja muutoksiin valmistautumiselle jää aikaa.

Huntingtonin taudin esiintyvyys on maailmanlaajuisesti valkoihoisessa väestössä keskimäärin 5,7/100 000. Suomessa vastaava luku on noin 2,1/100 000. Meillä sairaus on siis harvinainen verrattuna esim. Kanadaan tai Isoon-Britanniaan, jossa esiintyvyys on noin 13/100 000.

Suomessa arvioidaan olevan 70–100 Huntington-sukua ja noin 150 sairastavaa. Todellisuudessa sairauden vaikutuspiiri on kuitenkin suurempi, sillä sairastavien lapsilla on 50 % mahdollisuus periä sairauden aiheuttava geenivirhe. Sairastumisriskissä olevilla on mahdollisuus selvittää tilanteensa ennakoivalla geenitestillä.

Huntingtonin tauti

- etenevä, monioireinen keskushermostosairaus
- tyypillisimpänä oireena on koreaksi nimitetty epäytminen tahaton liikehäiriö
- aiheuttaa myös merkittäviä käyttäytymisen, mielialan ja tiedonkäsittelyn muutoksia
- aiheutuu huntingtiin-nimistä valkuaista ohjelmoivan geenin virheellisestä CAG-emästoistojakson pidentymästä
- geenivirhe, joka periytyy jälkeläisille 50 % todennäköisyydellä, voidaan selvittää geenitestillä
- oireet ilmaantuvat tavallisimmin 30–50 ikävuoden välillä
- sairautta ei voida parantaa, mutta oireita voidaan lievittää
- harvinainen, Suomessa arviolta 70–100 Huntington-sukua ja 150 sairastavaa

Huntingtonin taudin toteaminen

Sairauden diagnoosi perustuu vielä nykyisinkin Huntingtonin taudille ominaisten liikehäiriöiden toteamiseen perusteellisessa neurologisessa tutkimuksessa. Sairauden tyypillisimpänä oireena on koreaksi nimitetty epäytminen tahaton liikehäiriö, minkä johdosta taudista on aiemmin käytetty nimitystä Huntingtonin korea. Sana chorea viittaa tanssiin ja sairauden aiempi suomenkielinen nimitys olikin tanssitauti.

Sairauteen liittyy erilaisia liikeoireita kuten kävelyn rytmin muuttuminen, tasapainon ja silmänliikkeiden heikentyminen sekä käsien hienomotoriikan rytmin vaihtelu ja hidastuminen. Lihaskänteyden muutos eli dystonia voi johtaa erityisesti vartalon, mutta myös raajojen poikkeaviin asentoihin. Varsinkin nuorena sairastuneilla ja toisaalta sairauden edenneessä vaiheessa voi esiintyä liikkeiden jäykkyyttä.

Liikehäiriö ei kuitenkaan ole aina sairauden ensimmäinen eikä tärkein oire. Tautiin liittyy myös merkittäviä käyttäytymisen, mielialan ja kognitiivisia eli tiedonkäsittelyn muutoksia. Koska ne eivät ole pelkästään Huntingtonin taudille tyypillisiä, niiden perusteella ei voi tehdä diagnoosia. Näiden muiden oireiden huomioiminen on kuitenkin sairauden hoidon ja tuen tarpeen arvioinnin takia vähintään yhtä tärkeää kuin liikehäiriöiden tutkiminen.

Koska joissakin muissakin harvinaisissa sairauksissa voi esiintyä samantyyppisiä oireita, diagnoosi varmistetaan geenitestillä. Diagnoisoiva geenitesti on eri asia kuin ennakoiva geenitesti, jolla voidaan jo ennen oireiden ilmestymistä varmistaa, onko sairastuneen lapsilla taudin aiheuttava geenivirhe vai ei. Pelkä geenivirhe ei tarkoita sairautta.

Oireet ennen taudin toteamista

Huntingtonin taudin oireet alkavat vähitellen. Ellei suvussa ole esiintynyt samaa sairautta, lieviin oireisiin ei välttämättä osata kiinnittää huomiota tai oireet saatetaan tulkita jostakin muusta syystä johtuviksi. Neurologin vastaanotolle päädytään usein vasta selvästi haittaavien oireiden ilmaannuttua.

”Puolisoni käytös alkoi muuttua, hän vaikutti masentuneelta ja kiukustui helposti. Luulimme sitä ensin tavalliseksi työuupumukseksi.”

Henkilöt, jotka ovat käyneet ennakoivassa geenitestissä saattavat tarkkailla omia oireitaan jo ennen varsinaista taudin alkua. Kun Huntingtonin tautiin liittyviin tutkimuksiin osallistuvien oireistoa seurataan toistuvilla monipuolisilla testeillä, havaitaan, että tutkimushenkilöiden testisuorituksissa alkaa tapahtua muutoksia heidän aiempiin suorituksiinsa verrat-

tuna jo vuosia ennen kuin tulokset ovat selvästi poikkeavalla tasolla.

Se, onko lievistä motorisista tai kognitiivisista muutoksista toiminnallista haittaa, riippuu ammatin ja harrastusten vaatimasta suoritustasosta. Silloin kun toimitaan vastuullisissa tehtävissä, onkin syytä olla työterveyslääkärin seurannassa. Sairaus heikentää oman tilanteen arviointia ja voidaan jopa puhua sairaudentunnottomuudesta: sairastunut saattaa pitää toimintakykyään todellista parempana ja etenkin psyykkisiä ja käyttäytymisen muutoksia on vaikea itse huomata. Joissakin tapauksissa sairastunut jopa kieltää koko sairauden. Toisaalta omien oireiden tarkkailu voi mennä liialliseksi.

”Sairastumisriskin aiheuttama pelko on jatkuvasti takaraivossa ja väsyneinä päivinä tunnen kaikenlaisia oireita, joita puolisoni ei näe. On vaikea arvioida, mitkä niistä ovat todellisia ja mikä kaikki johtuu jatkuvasta stressistä. Mutta sen tiedän, että mitä enemmän asiaa pohtii, sitä enemmän oireita tuntee.”

Säännöllinen, vaikkapa vuosittainen terveystarkastus voisi helpottaa huolta. Työterveyslääkäri voi oireiden ilmetessä ohjata asiakkaansa neurologin vastaanotolle tilanteen tarkistamiseksi.

Läheiset saattavat havaita lieviä psyykkisiä muutoksia aiempaan verrattuna. Kaikki muutokset eivät kuitenkaan tarkoita sairauden puhkeamista. Masentuneisuutta ja ahdistusta voi aiheuttaa jo pelkkä pelko sairaudesta ja tällaisia oireita voidaan havaita jopa niillä perheenjäsenillä, joilla ei ole tiedossa geenivirhetä. Mielialamuutokset voivat olla myös seurausta siitä huolesta, jota muiden perheenjäsenten sairastuminen aiheuttaa. Huntington-perheen jäsenet hyötyvätkin monesti asiantuntijoiden ja verstaisten tuesta riippumatta siitä, onko heillä itsellään sairautta vai ei.

Tulevaisuudessa lievien sairautta ennakoivien muutosten toteaminen tulee entistä tärkeämmäksi, sillä kehitteillä olevat, sairauden kulkuun vaikuttavat lääkehoidot, pyritään aloittamaan mahdollisimman varhain.

Vanhuudessa alkava Huntingtonin tauti

Noin 5 %:lle Huntingtonin taudin oireet ilmaantuvat vasta vanhuusiässä. Jos geenivirhe eli toistojaksolaajentuma on vähäinen tai normaalin rajamailla, Huntingtonin taudin oireet voivat alkaa jopa 80 vuoden iässä. Sairaus saattaisi jäädä

ilman geenitestiä diagnosoimatta, mutta asia saattaa tulla esiin siten, että jälkäläisellä on todettu aiemmin Huntingtonin tauti. Sen alkuperän selvittämiseksi vanhemmat saattavat hakeutua testiin tai omat alkavat oireet herättävät ajatuksen Huntingtonin taudista.

Vanhuuden tautimuoto etenee hitaasti eikä useinkaan aiheuta merkittävää murhetta muiden iän tuomien vaivojen joukossa. Oireiden hoitoonkaan ei aina ole tarvetta. Mielenkiintoista on, voiko joskus muu perimä tai elämäntavat siirtää sairastumista tavallista vanhempaan ikään.

Nuorena alkava Huntingtonin tauti

Huntingtonin tauti voi joskus alkaa jo alle 20-vuotiaana, mutta Suomessa tällaisia tapauksia on onneksi hyvin vähän. Kyseessä on silloin useimmiten isältä peritty sairaus ja yli 50 toistojaksopidenymä. Nuorena ilmenevä sairaus on oirekuvaltaan tavanomaisesta poikkeava. Jäykkyyttä on tavallista useammin, myös epilepsiaa saattaa esiintyä. Kansainvälisten tutkimusten mukaan tätä nuoruusmuotoa eli juveniilia Huntingtonin tautia (JHD) sairastaa noin 5 % sairastuneista. Toistojaksopituudet ovat heillä olleet yleensä 60–80 ja oireina on ollut kömpelyyttä, koreaa, oppimisvaikeuksia ja pakko-oireista häiriötä. Myös tasapaino heikentyy.

Jos toistojaksojen pituus on yli 80, sairaus alkaa jo ensimmäisten neljän elinvuoden aikana ja oirekuvaan kuuluu kömpelyys, hidastunut puheen kehitys ja epilepsia. Nuorena alkaneet tautimuodot ovat vaikeampioireisia ja nopeammin kehittyviä kuin aikuismuodot.

Nuorena etenevään keskushermostosairauteen sairastuminen on jo sinänsä raskasta ja erityisesti tässä sairaudessa vertaistuen löytäminen on sairauden harvinaisuuden takia vaikeaa. Kansainvälisesti tätäkin sairausmuotoa on pyrittävä tutkimaan sopivien hoito- ja kuntoutustapojen löytämiseksi. Sairauden edetessä erityisesti nuorille pitkäaikais-sairaille tarkoitettuja hoitopaikkoja ei oikeastaan ole. Sairauden oireenmukainen hoito tapahtuu yksilöllisesti kunkin oirekuvan mukaan.

Huntingtonin taudin aiheuttava geenivirhe

Huntingtonin tauti aiheutuu geenivirheestä, joka periytyy vanhemmalta lapsille 50 % todennäköisyydellä. Geenivirhe ei hyppää sukupolvien yli eli isovanhemman sairaus ei periydy lapsenlapsille ilman, että se on ensin periytynyt lasten vanhemmalle. Geenivirhe voidaan selvittää etukäteen ennakoival-

la geenitestillä, mutta päätös on iso. Siihen liittyy paljon pohdintoja, jotka eivät ole niin yksinkertaisia kuin ensin voisi ajatella, etenkin kun sairauteen ei vielä ole olemassa parantavaa hoitoa. Joissakin tapauksissa suvussa on syntynyt riitoja, kun joku haluaa tietää ja toinen ei. Testaaminen tai testaamatta jättäminen on kuitenkin aina jokaisen oma päätös.

Samoin jokainen päättää itse, miten menettelee mahdollista omaa perhettä perustaessaan; selvittääkö geenitilanteen etukäteen vai ei, turvautuuko adoptioon tai luovutettuihin sukusoluihin tai varmistaako kenties alkio- tai sikiödiagnostiikan avulla, että lapsi ei tule perimään geenivirhettä. Perhettä perustavien on hyvä tietää, että vaihtoehtoja on paljon ja vääriä toimintatapoja ei ole.

Jokainen perhe valitsee siis itselleen sopivimman tavan, mutta eri vaihtoehtoista voi olla hyvä keskustella ammattilaisen ja mielellään myös vertaisen kanssa. On tärkeää, että perheet saavat riittävästi tietoa eri vaihtoehtoista, jotta päätökset eivät perustu virheelliseen tietoon. Etenkin alkio- ja sikiödiagnostiikkaa harkitsevien olisi hyvä ottaa asia puheeksi hyvissä ajoin ammattilaisen kanssa, sillä tällaiset toimenpiteet voivat vaatia suunnittelua ja etukäteisvalmistelua. Liikkeelle kannattaa lähteä siitä, että pyytää lääkäriltä lähetteen perinnöllisyyslääketieteen yksikköön. Siellä voi keskustella eri vaihtoehtoista ja saa mahdolliset lähteet eteenpäin.

”Teimme lapset selvittämättä niiden sairastumisriskiä etukäteen, koska en itse ole halunnut selvittää omaa geenitilannettani. Tätä tautia tutkitaan paljon ja uskon, että lapsillemme hoito on olemassa sitten jos he sitä joskus tarvitsevat. Sitä paitsi muitakin sairauksia voi tulla.”

Sairastumisriskissä elämisestä ja en-nakoivaan geenitestiin liittyvistä poh-dinnoista kerrotaan tarkemmin myö-hemmissä kappaleissa. Tässä osiossa kuvataan, miten sairaus teknisesti periy-tyy ja miten geenivirhe selvitetään.

Perinnöllisyys

Huntingtonin tauti periytyy sukupuolesta riippumatta vallitsevasti eli autosomi-
sesti dominantisti. Taudin aiheuttava geenivirhe eli mutaatio sijaitsee hun-tingtiiniksi nimetyssä geenissä, joka tun-netaan myös nimillä HTT-geeni tai Hun-tington-geeni. Usein saatetaan sanoa, että geeni aiheuttaa sairauden, mutta tosiasiaassa geeni on kaikilla ja vasta gee-nissä oleva virhe aiheuttaa sairauden.

Geenit muodostuvat DNA:sta, joka puolesta on neljän emäksen (C,A,G,T) ketju. Huntingtonin tautia aiheuttava geenivirhe on CAG-emäskolmikon toisto-jaksolaajentuma. Normaalisssa hun-tingtiinigeenissä on näitä kolmikkoja peräkkäin (CAGCAGCAG...) alle 36. Kun toistoja on yli 40, on seurauksena jossa-kin iässä Huntingtonin tauti. Jos toisto-ja on 36–39, sanotaan, että kyseessä on

ns. harmaa alue. Se tarkoittaa, että oi-reita saattaa ilmetä, mutta yleensä vas-ta hyvin iäkkäänä. Käytännössä tällai-selle henkilölle ei välttämättä koskaan ehdi puhjeta Huntingtonin tautia, mut-ta hänen lapsillaan on silti riski periä geenivirhe.

Lapsi perii aina yhden kopion hunting-tiinigeeniä kummaltakin vanhemmal-ta. Geenivirhe periytyy sitä kantavalta henkilöltä lapsille 50 prosentin toden-näköisyydellä sukupuolesta riippumat-ta. Jokaisella lapsella on siis yhtä suuri mahdollisuus periä joko virheellinen tai normaali geenikopio geenivirhettä kan-tavalta vanhemmaltaan. Jos perii nor-maalin geenikopion, sairastumisriskiä ei ole.

Toistojaksojen määrä voi muuttua su-kusolujen muodostuessa, ja tästä johtu-en puhutaan dynaamisesta mutaatiosta. Suurissa perheaineistoissa on todet-tu, että toistojaksojen määrä suurenee useammin isältä kuin äidiltä perittyinä, mutta toistojaksomäärä voi myös pie-nentyä niin isältä kuin äidiltäkin periy-tyessä. Mitä enemmän toistoja on, sitä

nuorempana oireet yleensä ilmenevät. Toistojen määrä ei kuitenkaan yksin selitä oireiden alkamista, joten geenituloksen perusteella ei voi ennustaa yksilökohtaista sairastumisikää.

Geenivirhe on olemassa jo hedelmöityksestä lähtien, mutta se aiheuttaa oireita vasta myöhemmin. CAG-emäskolmikko koodaa huntingtiin-alkuaineessa glutamiini-nimistä aminohappoa. Virheellinen geeni aiheuttaa pitkän glutamiiniketjun muodostumisen ja kertymisen aivosoluihin, jolloin solut vähitellen vaurioituvat ja kuolevat. Erityisesti tätä kertymää on havaittavissa aivojen striatum-nimisellä alueella, jolla on tärkeä tehtävä liikkeiden säätelyssä ja muistitoiminnoissa.

Vaikka kyseessä on vallitsevasti periytyvä sairaus, Huntingtonin tauti ei ole aina potilaan suvussa aiemmin tiedossa. Tähän voi olla syynä se, että geenivirhettä kantaneet henkilöt ovat ehtineet kuolla ennen oireiden ilmenemistä tai oireiden ollessa vasta lieviä. On myös mahdollista, että tautia ei ole osattu diagnosoida. Aikaisemmin Huntingtonin tautia pidettiin Suomessa hyvin harvinaisena, eikä sitä näin ollen ole aina tunnistettu.

Geenitesti

Toistojaksolaajentuma voidaan osoittaa DNA-näytteestä. Sitä varten otetaan tavallisimmin verinäyte, mutta sylkinäytettäkin voidaan käyttää. **Diagnostinen**

geenitesti tarkoittaa oireiselle henkilölle tehtävää tutkimusta. Huntingtonin taudin diagnoosi on syytä aina varmistaa geenitutkimuksella. Erityisen tärkeää tämä on, ellei sairautta ole aiemmin esiintynyt suvussa tai geenitutkimuksella varmistettu, koska on myös muita samantapaisia oireita aiheuttavia neurologisia sairauksia. Geenitestillä varmistetaan oikea perinnöllisyysneuvonta suvussa. Toisinaan diagnoosin saaneen oireet ovat jo niin pitkälle edenneet tai hän kieltää sairautensa, ettei hän välttämättä hyödy hänelle tarjotusta perinnöllisyysneuvonnasta. Tällöin neuvonta voidaan jo ensi vaiheessa järjestää tilanteesta riippuen puolisolle, aikuisille lapsille tai sisaruksille.

Ennustava eli predikttiivinen geenitesti puolestaan on kyseessä, jos tutkitaan oireettomalta henkilöltä, onko hän perinyt suvussa esiintyvän geenivirheen. Tällaiseen testaukseen tulee aina liittyä perinnöllisyysneuvonta ja riittävä harkinta-aika. Tutkimusta ei siis tehdä esimerkiksi terveyskeskuslääkärin läheteellä. Perinnöllisyysneuvonnan tarkoitus ei ole neuvoa, miten toimia, vaan löytää yhdessä eri puolia tarkastellen kyseiselle henkilölle oikea ratkaisu. Päätöksellä ei ole kiire, vaan sitä voi jäädä rauhassa miettimään. On tärkeää, että jokainen henkilö päättää tutkimuksesta itse. Siksi ennustavaa testausta ei myöskään koskaan tehdä lapsuusiässä, vaan alaikäiset lapset saavat aikanaan itse päättää testistä omalla kohdallaan.

Neuvontakäynnillä on hyvä olla mukana tukihenkilö. Tämän olisi hyvä olla joku lähisuvun ulkopuolinen henkilö, jota asia ei henkilökohtaisesti kosketa. Esimerkiksi sisarukset saattavat hakeutua neuvontaan yhdessä, mutta tämä voi joskus haitata itsenäistä päätöksentekoa. Tarvittaessa järjestetään asiantuntijatukea, esimerkiksi mahdollisuus keskusteluun psykiatrisen sairaanhoitajan kanssa. Ennustavaan testaukseen liittyy yleensä useampi neuvontakäynti. Ensimmäisen käynnin jälkeen on usein harvinta-aika ennen varsinaista tutkimusta. Tutkimustulos puolestaan ilmoitetaan pääsääntöisesti aina vastaanottokäynnillä, ja vielä tämän käynnin jälkeen on seurantakäynti tai puhelinkontakti. Tässäkin vaiheessa voidaan järjestää tarvittaessa myös muuta tukea.

Perinnöllisyysneuvonnassa käydään läpi suvun sairaustietoja vain siinä määrin kuin on tarpeellista. Tiedot perustuvat lähinnä siihen, mitä kukin neuvontaan tuleva henkilö itse suvustaan tietää ja haluaa kertoa. Yksittäisten sukulaisten sairauksista tai testituloksista ei kerrota muille suvun jäsenille. Mikäli jokin tieto on välttämätön esimerkiksi sukulaisten oman riskin arvioimiseksi, pyydetään sen kertomiseksi lupa sukulaiselta tai hänen lähiomaiseltaan. Kuolleen sukulaisten tietoja voi lain mukaan käyttää toisen sukulaisten hyödyksi. Yksityiskohdaisia tietoja ei tällöinkään kerrota, vaan kyse on lähinnä diagnoosin ja geenitutkimustuloksen varmistamisesta.

Sikiö- ja alkiodiagnostiikka

Pariskunnille, joilla on riski saada Huntingtonin tautiin liittyvää geenivirhetä kantava lapsi, on tarjolla mahdollisuus alkio- tai sikiödiagnostiikkaan. Alkiodiagnostiikassa tehdään keinoohdelmöitys, jonka jälkeen alkioista tutkitaan mutaation esiintyvyys ennen siirtoa kohtuun. Menetelmä on työläs eikä alkiodiagnostiikka ole mahdollinen kaikissa tilanteissa. Sitä voi kuitenkin aina tiedustella perinnöllisyyslääketieteen yksiköistä.

Alkiodiagnostiikka on Suomessa keskitetty Helsinkiin (HUS lisääntymislääketieteen yksikkö). Siihen liittyy aina perusteellinen neuvonta ja esitutkimukset, jotka toteutetaan oman alueen poliklinikalla. Tutkimus voi olla mahdollista tehdä jopa tilanteessa, jossa riskissä oleva henkilö ei itse ole halunnut tehdä itselleen geenitestiä, mutta sairaus on todettu hänen vanhemmallaan. Koska alkiodiagnostiikan resurssit ovat rajalliset, voidaan kuitenkin pitää suositeltavana, että lapsen todellinen riski peria geenivirhe on tiedossa.

Sikiötutkimus voidaan tehdä istukka- tai lapsivesinäytteestä. Istukkanäyte voidaan ottaa 11 raskausviikon ja lapsivesinäyte 15 raskausviikon jälkeen. Näytteet otetaan äidin vatsan ihon läpi ohuella neulalla ultraääniohjauksessa ja näytteenottoon liittyy pieni (n. 0,5 %) keskenmenoriski. Tutkimustulos val-

mistuu yleensä 1–2 viikossa. Sikiötutkimukset ovat aina vapaaehtoisia. Mikäli geenivirhe tutkimuksessa todetaan, on mahdollista hakea Valviralta lupaa raskauden keskeytykseen 20. raskausviikon loppuun asti. Tulevaisuudessa tulee todennäköisesti olemaan tarjolla mahdollisuus myös äidin verinäytteenä 10 raskausviikon vaiheilla tehtävään sikiötutkimukseen (NIPD, non-invasive prenatal diagnosis), jolloin vältettäisiin keskenmenoriski.

Sikiötutkimukset ovat tarkkaan harkittavia päätöksiä. Mikäli vanhemmat päättävätkin jatkaa raskautta, vaikka geenivirhe todetaan, on lapselle tehty ennustava geenitesti ilman hänen omaa suostumustaan. Toisaalta raskaudenkeskeytys tilanteessa, jossa sairaus ilmenisi ehkä vasta usean kymmenen vuoden päästä, on myös vaikea päätös. Monet sikiötutkimuksia harkitsevat pariskunnat uskovat myös siihen, että vuosien mittaan Huntingtonin tautiin löytyy parantava tai ainakin etenemistä selvästi hidastava hoito.

Varhaisvaiheen tauti

Huntingtonin taudin varhaisessa vaiheessa sairastunut on useimmiten toimintakykyinen kaikilla elämän osa-alueilla. Oireisiin voi kuulua vähäisiä liikehäiriöoireita, hitautta monimutkaisten asiakokonaisuuksien käsittelyssä ja lievää masennusta, ärtymystä tai käytöksen muutosta.

Huntingtonin taudin diagnoosi perustuu edelleen sairaudelle tyypillisten liikehäiriöiden toteamiseen. Alussa liikehäiriöt saattavat näyttää levottomalta liikehännältä tai hermostuneisuudelta tai ne voivat näyttäytyä heikentyneenä hienomotoriikkana. Ne muuttuvat selkeämmiksi sairauden edetessä.

Huntingtonin taudissa esiintyvät liikehäiriöt

- liikkeiden kömpelyys
- kävelyn poikkeavuus
- tasapainon heikentyminen
- korea (tahattomia liikkeitä raajoissa, vartalossa, päässä tai kasvoissa)
- dystonia (poikkeavia asentoja raajoissa tai vartalossa)
- silmänliikkeiden poikkeavuus
- kielen ja nielun liikkeiden vaikeutuminen
- liikkeiden vähäisyys ja jäykkyys (erityisesti nuorena alkavassa muodossa ja taudin loppuvaiheessa)

Tutkimuksissa on kuitenkin havaittu, että osalla sairaus alkaa kognitiivisilla eli tiedonkäsittelyyn liittyvillä muutoksilla. Huntingtonin taudin varhaiset kognitiiviset muutokset eivät painotu lähimui-
tiin, joten potilaat suoriutuvat Alzheimerin taudin seulontaan kehitetyissä testeissä edelleen normaalitasoisesti. Laajemmassa neuropsykologisessa tutkimuksessa on sen sijaan mahdollista havaita lieviä poikkeavuuksia. Tällainen tutkimus on tarpeen arvioitaessa työky-
kyyn tai ajokykyyn vaikuttavia muutok-
sia. Esimerkiksi ajokykyyn vaikuttavat enemmän kognitiiviset ja käyttäytymi-
sen muutokset kuin liikehäiriöt.

Huntingtonin taudissa esiintyvät kognitiiviset muutokset

- havaitsemisen muutokset
- keskittymisen vaikeus
- ongelmat pitkäjänteisessä työskentelyssä
- toiminnan ohjauksen heikentymi-
nen, vaikeuksia monimutkaisissa toimintaketjuissa
- huomion jakamisen vaikeus ja
kyky keskittyä vain yhteen asiaan
kerrallaan
- muistin ja päättelyn ongelmat

Tilannetta on syytä seurata, koska sairastuneen ei ole helppo itse havaita vä-
hitellen tapahtuvaa toimintakyvyn hei-
kentymistä. Se, miten pitkään työssä on
mahdollista jatkaa, riippuu työn vaati-
vuudesta suhteessa oireiden kehitty-
mis-

vauhtiin. Työtehtävien helpottaminen ja
muut työhön liittyvät yksilölliset järjeste-
lyt voivat pidentää työuraa, ja todellisen
jäljellä olevan työkyvyn arvioiminen on
paikallaan. Jos sairastuminen tapahtuu
vasta myöhemmällä iällä, sillä ei välttä-
mättä ole vaikutusta työuraan.

Huntingtonin taudin oireet voivat ilmetä
myös käyttäytymisen muutoksina, jon-
kun aiemman piirteen korostumisena
tai aivan uudentyyppisenä käytöksenä.
Muutokset ilmaantuvat vähitellen. Ne
voivat olla läheisille hämmentäviä ja ai-
heuttaa ristiriitatilanteita. Yleensä muu-
tokset tulevat selvemmin esiin uusissa
ympäristöissä ja tilanteissa, jotka vaati-
vat tavallista enemmän keskittymistä.

Huntingtonin taudissa esiintyvät käyttäytymisen muutokset

- hermostuneisuus
- joustamattomuus
- päätöksenteon vaikeus
- väsyvyys
- impulsiivisuus

Psykiatriset oireet

Masennus on yleinen oire ja sen hoitoon on syytä kiinnittää huomioita. Itsetuhoisia ajatuksia voi esiintyä ja itsemurhariski on kohonnut sekä taudin toteamisvaiheessa että myöhemmin, kun itsenäinen selviytyminen on uhattuna. Pakko-oireita voi esiintyä eri muodoissaan. Vain osalla sairastuneista oirekuvaan liittyy voimakkaampia psykiatrisia oireita kuten harhoja ja muita psykoottisia oireita, jotka saattavat muistuttaa skitsofreniaa. Lääkityksen lisäksi saattaa tällöin hoitojakso psykiatrisella osastolla olla tarpeen.

Useimmiten varhaisvaiheen oireista ei ole vielä haittaa tavallisissa päivittäisissä toimissa. Sairauden puhkeamisen aiheuttama masennus ja ahdistus voivat kuitenkin olla toimintakykyä haittaavia ja vaativat asianmukaista hoitoa. Sairastunut kaipaa tietoa sairaudesta ja siihen käytettävistä hoidoista ja kuntoutuksesta.

Keskivaiheen tauti

Sairauden eri vaiheiden määritteleminen on osittain keinotekoisia, sillä sairauden oireet ja eteneminen on yksilöllistä ja vointi voi vaihdella. Yleisesti kuitenkin puhutaan keskivaiheen sairaudesta, kun oireet ovat selvästi lisääntyneet ja avuntarve kasvaa, mutta sairastunut ei tarvitse jatkuvaa apua.

Muun muassa lihasjäykkyys ja tahattomat liikkeet lisääntyvät ja tasapainossa tapahtuu heikentymistä, mikä vaikeuttaa tiettyjen motoriikkaa vaativien tehtävien suorittamista. Tahattomat liikkeet voivat toisinaan näyttää hurjiltakin, mutta ne eivät välttämättä häiritse sairastavaa itseään yhtä paljon kuin muut oireet.

Toiminnanohjaukseen ja käyttöön liittyvät muutokset saattavat olla merkittäviä ja aiheuttaa haasteita arjessa. Tämä vaihe on usein läheisille raskas, kun sairastava ei välttämättä halua ottaa apua vastaan ja toimintaan puuttuminen voi laukaista suuttumuksen. Haasteet kommunikoinnissa ja ongelmanratkaisussa turhauttavat. Läheisten onkin syytä huolehtia myös omasta jaksamisestaan ottamalla omaa aikaa aina kun mahdollista.

”Veljeni on onneksi tiedostanut sairautensa, vaikkei hän kaikkia muutoksia itsessään huomaakaan. Sairaudesta kertominen on parantanut naapureiden suhtautumista hänen muuttuvaan olemukseensa ja helpottaa ystäviä ymmärtämään satunnaisia vihostumisia. Hyvät ystävät ovat pysyneet rinnalla.”

Hoito

Koska oireita ilmaantuu vähitellen, sairastuneiden on hyvä olla lääkärin seurannassa, vaikka heti alkuun ei mitään lääkitystä tai kuntoutusta olisikaan käytössä. Sairaus vaikeuttaa oma-aloitteista avun hakemista silloinkin, kun siitä asiantuntijan arvion mukaan olisi hyötyä.

Lääkehoitoja käytetään tahattomiin liikkeisiin, jos ne ovat häiritsevän voimakkaita. Lääkityksestä voi olla kuitenkin myös sivuvaikutuksia, joten lääkevaikutusta pitää arvioida. Lääkityksestä saatavan hyödyn tulee olla suurempi kuin sivuvaikutuksista koituva haitta. Mielialaa parantavaa lääkitystä käytetään tarpeen mukaan ja iltapainotteisesti joskus myös pientä annosta rauhoittavaa lääkettä.

Suosittelavaa on, että julkisessa terveydenhuollossa laaditaan kuntoutussuunnitelma, jota myöhemmin päivitetään kuntoutustarpeiden muuttuessa (ks. kpl Keinoja selviytymiseen). Harvinaisen sairauden kuntoutuksesta on parhaiten tietoa yksiköissä, joissa on kokemusta samasta sairaudesta.

Uni

Huntingtonin tauti vaikuttaa monin tavoin uneen. Unen rakenne muuttuu, syvän unen ja REM-unen (vilkeunen) määrä vähenee ja kevyen unen ja heräilyjen määrä lisääntyy. Sairauteen liittyvät huolet ja murheet voivat vaikuttaa sekä sairastuneen että läheisten uneen. Vaikka tahattomia liikkeitä ei unen aikana esiinny, voimakas korea voi vaikeuttaa nukahtamista. Koreaa rauhoittava lääkitys illalla voi silloin helpottaa nukahtamista. Hyvin levänneenä liikeoireet voivat olla hieman lievempiä.

Unilääkkeiden käyttöön suhtaudutaan varoen, koska lääkkeet voivat heikentää päiväaikaista vireyttä, ajatustoimintoja ja tasapainoa. Unta yritetäänkin usein parantaa lisäämällä päiväaikaista aktiiviteettia ja välttämällä pidempiä päiväunia. Ulkoilu ja erilaiset rauhoittavat iltarutiinit voivat olla hyödyksi. Yhteisen vuorokausirytmien säilyttäminen on muun perheen jaksamisen kannalta oleellista.

Yleiskunto

Sairaus vaikeuttaa yleiskunnosta huolehtimista. Ruuan hankinta, valmistaminen ja syöminen vaikeutuvat, joten painon seuraaminen on tärkeää ja antaa tietoa ravintomäärien riittävydestä. Sen lisäksi, että nieleminen vaikeutuu, kurkunpään ja nielun tahattomat pakkoliikkeet aiheuttavat myös hyminämäistä ääntelyä. Se ei kuitenkaan ole vaarallista eikä siitä tarvitse huolestua.

Suun terveys on tärkeä osa sairauksien ehkäisyä. Korea vaikeuttaa hampaiden harjausta ja suun pakkoliikkeet voivat aiheuttaa hampaiden kulumista. Suun ja kielen liikkeet vaikeutuvat sairauden edetessä ja sairastunut tarvitsee-kin säännöllisiä hammastarkastuksia ja apua suun hygieniasta huolehtimiseen.

Muustakin hygieniasta huolehtiminen saattaa heikentyä. Rakon ja suolen toiminta voi muuttua ja esiintyä pidätysvaikeutta.

Vähitellen aloitekyky heikentyy ja ennen aktiivinen ihminen voi passivoitua ja lakata huolehtimasta itsestään entiseen tapaan. Läheisten olisikin hyvä yrittää auttaa sairastavaa ylläpitämään edes pientä toiminnallista aktiivisuutta, joka ylläpitää yleiskuntoa ja toimintakykyä. Joskus riittää, että vanhojen toimintatapojen tilalle sovelletaan uusia tapoja.

"Olemme sisarusteni kanssa saaneet toisinaan hysteerisiä naurukohtauksia, kun mietimme kaikkia hölmöjä asioita, joita sairastavien kanssa tapahtuu. Ja välillä vitsailemme sillä, millaisia mahdamme itse olla jos sairastumme. En antaisi kenenkään muun nauraa rakkailleni, mutta omasta tilanteestaan on pakko voida tehdä mustaa huumoria."

Edenneen vaiheen tauti

Kun sairastunut tarvitsee apua päivittäisessä selviytymisessä, ollaan sairauden edenneessä vaiheessa. Tässä vaiheessa sairaus voi viedä puhekyvyn tai ainakin heikentää sitä. Kasvot muuttuvat vähäilmeisiksi, mikä hankaloittaa kommunikointia ja tunnetilojen näyttämistä. Puhumattomuus ei kuitenkaan tarkoita ymmärtämättömyyttä. Huntingtonin tautiin liittyvät muistiongelmakkaan eivät yleensä aiheuta täyttä dementoitumista, mistä johtuen sairastava tunnistaa ihmiset, vaikka sosiaalisen kontaktin ottaminen vaikeutuu.

Hoito

Tahattomat liikkeet voivat olla voimakkaita, mutta sairauden edenneessä vaiheessa niiden tilalle tulee yhä enenevissä määrin hitautta, jäykkyyttä ja dystoniaa.

Edenneessä vaiheessa oireenmukainen lääkitys on käytössä, jos siitä koetaan hyötyä. Jos ärtyisyys lisääntyy, asiantuntijoilta ja vertaisilta saattaa saada hyviä vinkkejä päivittäisten toimien sujumiseen. Joskus läheisten jaksaminen on tiukalla ja rauhoittavasta lääkkeestä voi olla apua sairastavan ja läheisen yöunen turvaamiseksi. Annostus täytyy kuitenkin sovittaa siten, ettei liiallinen väsymys tai jäykkyyks vie liikuntakykyä.

Tunne-elämän oireet Huntingtonin taudissa

- masennus
- apaattisuus
- ärtyisyys
- harhat

Huntingtonin taudin kognitiivisiin oireisiin ei valitettavasti ole pystytty kehittämään lääkitystä, eikä Alzheimerin taudissa käytettävästä lääkityksestä ole saatu apua. Masennus usein vähenee taudin edetessä, mutta monesti esiintyy apaattisuutta, jota ei aina osata erottaa masennuksesta. Apatia ei parane masennuslääkkeillä. Toisaalta apatia häiritsee yleensä läheisiä enemmän kuin sairastavaa itseään.

Ravitsemus ja ruokailu

Sairauden edetessä keho ei pysty hyödyntämään ravintoaineita normaalisti ja nieleminenkin käy vähitellen vaikeammaksi. Nieleminen onnistuu paremmin istuen kuin makuulla. Jos istuminen ei onnistu, on asentoa tuettava syömisen ajaksi ja vielä joksikin aikaa sen jälkeen, jottei ruokaa tai juomaa joudu hengitysteihin keuhkokuumeetta aiheuttamaan.

Huntingtonin tauti ja siihen liittyvä lääkitys kuivaa suuta, joten vettä on hyvä tarjoilla pieniä määriä pitkin päivää. Ruokailun päätteeksi tarjottu vesihörppy auttaa myös pitämään suun puhtaana.

Tarvittaessa ruokailussa pitää auttaa syöttämällä, mutta omatoimisuutta kannattaa tukea mahdollisimman pitkään. Syöminen on hidasta ja sille pitää varata aikaa. Ruokailutilanteen rauhallisuuteen ja sopiviin ruokailuvälineisiin kannattaa kiinnittää huomiota. Ruoka on hyvä ja kaa useisiin pieniin aterioihin ja välipalaksi voi nauttia runsaskalorisia herkuja.

Juoma ja ruoka tarjoillaan sellaisessa muodossa, että nieleminen on helppoa ja riski ruuan kulkeutumisesta henkitorveen on mahdollisimman pieni. Yleensä se tarkoittaa sakeutettua juomaa ja pehmeää ruokaa. On kuitenkin hyvä panostaa ruuan maittavuuteen ruokahalun varmistamiseksi.

Erityisesti jos koreaa on runsaasti, tapahtuu energian kulutusta normaalia enemmän ja laihtuminen on tavallista. Ravitsemuksessa pitää käyttää runsaasti energiaa sisältäviä ruokia ja tarpeen mukaan erityisvalmisteita. Liiallinen laihtuminen heikentää yleiskuntoa, mutta sairauden edetessä entisessä terveyden ajan painossa on mahdotonta pysyä. Letkuruokintaan ryhtyminen on harvoin käytetty ratkaisu.

Kunnon heikkeneminen

Kotona asuminen voi olla mahdollista läheisten ja kotiin järjestettävien palvelujen turvin. Usein palveluasuminen on kuitenkin hyvä vaihtoehto, sillä sairauden edetessä yhä pidemmälle kunto heikkenee ja avun tarve muuttuu ympärivuorokautiseksi. Se on raskasta läheisille, joiden henkinen ja fyysinen jaksaminen tulee myös huomioida.

Taudin loppuvaiheessa liikuntakyky vähenee ja jättää häviää ja päädytään vuodepotilasvaiheeseen, ellei jokin toinen sairaus kohtaa aiemmin.

Keinoja selviytymiseen

Kun sairaus on todettu, on hyvä ylläpitää tavanomaista elämää. Tämä tarkoittaa arkisia askareita, yleiskuntoa ylläpitäviä elämäntapoja ja erityisiä hetkiä, jotka tuottavat iloa ja mielihyvää.

Sairauden etenevästä luonteesta johtuen oma-aloitteisuus, toiminnanohjaus ja liikehallinta heikentyvät vähitellen. Muutokset vaativat sopeutumista sekä sairastavalta että läheisiltä. Monenlaista tukea ja apua on kuitenkin saatavilla ja hyvä ennakkointi kannattaa.

Tukea sopeutumiseen

Sairauteen sopeutuminen on helpompaa, jos on mahdollista keskustella vertaisten kanssa. Tietoa ja vertaistukea tarjoavat Suomen Huntington-yhdistys ja sen keskusjärjestönä toimiva Liikehäiriösairauksien liitto.

Jo sairauden alkuvaiheessa on suositeltavaa osallistua läheisen kanssa sopeutumista tukevalle kurssille, josta saa tietoa sairauden kanssa elämiseen. Erityisesti Huntington-kohderyhmälle suunnattuja kursseja järjestää Liikehäiriösairauksien liitto, mutta niitä voi myös tiedustella muista potilasjärjestöistä tai Kelasta.

Lisäksi terveydenhuollon psykologi tai toimintaterapeutti voi ohjata uusiin toimintatapoihin kognitiivisten ongelmien hallitsemiseksi ja tukea sairauden hyväksymistä. Ohjauksesta hyötyvät myös läheiset.

Tulevan ennakointi

Työssä jatkamisella on sekä psyykkistä että taloudellista merkitystä, joten oireiden ilmaannuttua työterveyshuollon ja työnantajan kanssa on aiheellista suunnitella **työn jatkamista tukevia toimenpiteitä**, esimerkiksi työtehtävien helpottamista. Harkittavaksi tulee myös osa-aikaisen sairauspäivärahan tai osa-aikaisen työkyvyttömyyseläkkeen hakeminen. Ne mahdollistavat työn kokonaiskuormituksen vähentämisen samalla, kun osittainen ansiotulo ja työn sosiaalinen merkitys jatkuvat.

Joskus psyykkiset muutokset ovat aiheuttaneet vaikeuksia työpaikalla jo ennen sairauden toteamista, mikä on saatanut johtaa työttömyyteen. Myös siinä tilanteessa jäljellä olevan **työkyvyn arvioiminen** on tarpeen.

Kun oireista alkaa aiheutua oleellista haittaa, Kelasta on aika hakea **vammaistukea**, joka on selviytymistä helpottava taloudellinen etuus.

Edunvalvontavaltuutuksen avulla voi ennakkoon päättää, kenelle haluaa siirtää vastuun omien asioidensa hoitamisesta siinä vaiheessa, kun itse on siihen kykenemätön. Valtakirja tulee päteväksi vasta, kun Digi- ja väestötietoviraston holhousviranomainen vahvistaa sen valtuutetun toimittaman lääkärinlausunnon perusteella. Edunvalvontavaltakirja voi koskea sekä taloudellisia että muita asioita, joihin kuuluu esimerkiksi palveluasumisyksikön valinta. Myös **testamentti** kannattaa laatia ajoissa. Juridisten asiakirjojen laatimiseen on suositeltavaa käyttää asiantuntijaa.

Omat toiveet sairauden edenneen vaiheen hoidosta tulisi ottaa puheeksi jo alkuvaiheessa, sillä mielipiteiden ilmaiseminen voi myöhemmin olla vaikeaa. **Elämänlaatutestamenttiin** voi kirjata itselle merkityksellisistä arkielämän käytäntöjä, joista toivoo läheisten ja hoitohenkilökunnan huolehtivan.

Hoitotahdon avulla sairastava voi määritellä, milloin elämää lyhytaikaisesti pidentävistä tai elintoimintoja keinoitekoisesti ylläpitävistä hoitotoimista luovutaan. Keskustelu hoitohenkilökunnan kanssa auttaa miettimään, mistä valinnoista haluaa ennalta päättää. Hoitotahdon voi tehdä sähköisesti Oma-kanta-järjestelmässä tai kirjallisesti todistajien vahvistamana. Asiakirjan pätevyyden voi varmistaa liittämällä siihen lääkärin lausunnon, josta ilmenee tekijän kelpoisuus asiakirjan laatimiseen. Hoitotahdosta kannattaa kertoa läheisille ja hoitavalle lääkärille.

Taudin edetessä sairastunut usein arvioi toimintakykynsä todellista paremmaksi, eikä siksi hakeudu ajoissa avun piiriin. Tämän vuoksi yksin asuvan kannattaa jo sairauden alkuvaiheessa ottaa yhteyttä sosiaalihuoltoon tai sen alaiseen vammaispalveluun. Näin saadaan sovittua tilanteen seuraamisesta ja varmistetaan, että selviytymistä tukevia palveluja tarjotaan riittävän ajoissa.

Sairauden alkuvaiheessa on hyvä:

- ylläpitää tavanomaista elämää
- osallistua sopeutumista tukeville kursseille ja hakeutua vertaistuen piiriin
- arvioida työkyky ja suunnitella työn jatkamista tukevia toimenpiteitä
- harkita osa-aikaisen sairauspäivärahan tai osa-aikaisen työkyvyttömyyseläkkeen hakemista
- hakea Kelasta vammaistukea
- ennakoida tulevaa laatimalla hoitotahto, elämänlaatutestamentti, edunvalvontavaltuutus ja testamentti
- ottaa yhteyttä sosiaalihuoltoon tilanteen seuraamiseksi, jos on yksin asuva

Kun oireet lisääntyvät, työstä selviytymisestä tulee vähitellen liian vaativaa. Työstä luopuminen tapahtuu hakemalla **kokoaikaista sairauspäivärahaa** ja sen jatkoksi pysyvää **työkyvyttömyyseläkettä**. Tarvittaessa Kelasta haettava takuueläke varmistaa eläkkeen vähimmäismäärän.

Toiminnallisuuden ylläpitoa

Sairauden edetessä voimavarat on hyvä keskittää sellaisiin päivittäisiin toimiin, jotka ylläpitävät toimintakykyä ja tuovat päivisiin mielekkyyttä, unohtamatta lepoa ja palautumista. Vaikka tavanomaisten asioiden hoito voi onnistua vielä itsestään, toisen henkilön tukea on hyvä

käyttää tärkeissä rahallisissa hankkeissa ja muissa erityistä harkintaa vaativissa ratkaisuissa.

Terveystenhuollon ammattilaiset auttavat arjen moninaisissa kysymyksissä ja antavat kuntoutuksellista ohjausta. Kuntoutuksessa on tärkeää huomioida myös läheisen ohjaus, sillä kotioloissa kuntoutusohjeiden toteuttamiseen tarvitaan usein läheisen muistuttelua tai apua. Lisäksi läheisillä on sairastavan toimintojen sujumisesta tietoa, joka auttaa ammattilaisia suunnittelemaan tilanteeseen sopivia ohjeita.

Sairauden edetessä tilanteet muuttuvat, ja sen takia voi myös tarvita uudelleen sopeutumista tukevaa kurssia.

Kuntoutus tukee toimintakykyä

Julkisessa terveydenhuollossa laaditaan kuntoutussuunnitelma. Siihen kirjataan ajankohtaisiksi arvioidut kuntoutustarpeet, joita voivat olla esimerkiksi Kelalta haettavat tai terveydenhuollon toteuttamat terapiat. Suunnitelma tulee päivittää sairauden edetessä.

Päivittäin kannattaa liikkua ja ulkoilla turvallisuus huomioiden. Vaikka sairauden oireet heikentävät liikehallintaa ja tasapainoa, tilanteeseen soveltuva liikunta ehkäisee kaatumisia ja tapaturmia. Kaatumisen pelosta johtuva liikkumattomuus taas jouduttaa tasapainon heikentymistä. Vähäiset-

kin askeleet ja aktiivisuus ovat parempia kuin passivoituminen. Ohjeita yleiskunnon ja liikehallinnan ylläpitämiseen saa **fysioterapeutilta**.

Toimintaterapeutti opastaa itsenäistä selviytymistä tukevia toimintatapoja. Toiminta- ja fysioterapeutin ohjaus on luontevinta toteuttaa sairastavan kotioloissa. Koska sairaus ja sen aiheuttamat liikehäiriöt kuluttavat energiaa, ravitsemukseen liittyvät suositukset sairaanhoitajalta tai **ravitsemusterapeutilta** saattavat olla tarpeen. **Puheterapeutti** ohjeistaa tarvittaessa puheen tuottoon, kommunikointiin ja nielemiseen liittyvissä vaikeuksissa.

Sairauden etenevästä luonteesta johtuen kuntoutusjaksojen on tarpeen toistua. Siten seuranta on säännöllistä ja ohjeet tulevat päivitetyksi ajankohtaisen tilanteen mukaan. Koska tuen tarve on usein moninaista, Kelasta on mahdollista hakea **moniammatillista yksilökuntoutusta**.

Vähitellen oma-aloitteisuus, toiminnan ohjaus ja liikehallinta heikentyvät siten, että itsenäisesti suoritettavat arkiaskareet ja kotiharjoitusohjelmat osoittautuvat liian vaativaksi ja elämä voi alkaa rajoittua kotiin. Tällöin on aika hakea Kelasta maksutonta **vaativaa lääkinnällistä kuntoutusta**. Se voi sisältää säännöllistä fysio-, toiminta- tai puheterapiaa, jotka voidaan toteuttaa myös sairastavan kotona.

Apuvälineet ja muut tukitoimet

Sairauden keskivaiheessa liikkumisen apuvälineitä tarvitaan harvoin, mutta elinympäristön turvallisuuteen tulee kiinnittää huomiota. Fysioterapeutti ja toimintaterapeutti auttavat arvioimaan **apuvälineiden** ja mahdollisten **asunnon muutostöiden** tarvetta. Apuvälineitä saa lainata terveydenhuollon apuvälinelainaamosta. Vammaispalveluista voi hakea taloudellista tukea sellaisiin apuvälineisiin, joita ei myönnetä terveydenhuollosta ja anoa välttämättömiä asunnon muutostöitä, jotka ovat asiakkaalle maksuttomia.

Turvallisuuden parantamisessa on hyvä huomioida mm.:

- portaissa kulkemista voi rajoittaa makuutilojen uudelleen sijoittelulla
- suihkutuoli ja pesutilan seinään kiinnitettävät tukikaiteet lisäävät peseytymisen turvallisuutta
- automaattisesti sammuvat keittiökooneet ja tarvittaessa erikseen asennettava hellavahti ovat suositeltavia
- pienapuvälineet lisäävät keittiöaskareiden turvallisuutta
- yksin ollessa mukana kannattaa kuljettaa paikantavaa matkapuhelinta tai turvaranneketta, joka on kotihoidon maksullinen palvelu
- puheterapeutilta saa tietoa puhetta korvaavista kommunikaatiomenetelmistä

Vammaispalveluista on mahdollista saada henkilökohtaista apua niihin tavanomaisiin päivittäisiin toimiin, joissa sairastunut välttämättä tarvitsee toisen henkilön apua. **Henkilökohtaisen avustajan** voi myös auttaa sairastavaa suorittamaan terapeuttien laatimia kotiharjoitteita.

Suomessa ei ole erityisiä Huntingtonin tautiin erikoistuneita keskuksia. Paikat, joissa on nuorille Alzheimer-potilaille tai muille neurologista sairautta sairastaville tarkoitettua **päivätoimintaa**, voivat soveltua myös Huntington-potilaille. Päivätoimintaan osallistuminen antaa sosiaalisia kontakteja ja turvallisuutta etenkin yksin aikaansa viettäville. Toisinaan pidempään sairastanut saattaa olla haluton lähtemään kodin ulkopuoliseen toimintaan, joten päivätoimintaan on hyvä totutella ajoissa.

Kun autolla ajaminen ja itsenäinen liikkuminen lähiympäristöä etäämmälle muuttuvat turvattomiksi, julkisten kulkuneuvojen käyttäminen onnistuu yleensä läheisen tai henkilökohtaisen avustajan turvin. Vammaispalvelujen järjestämä **kuljetuspalvelu** saattaa olla aiheellinen, jos lähimatkoja on tarpeen tehdä ilman toisen henkilön tukea.

Vammaispalvelut ovat pääosin maksuttomia, mutta yleensä kuljetuspalvelus-

ta peritään omavastuuosuus. Kela vastaa terveydenhuollon matkoihin tarvittavasta **taksipalvelusta**, jossa vuotuinen maksukatto estää kulujen kasvamisen kohtuuttomasti.

Kotihoito huolehtii tarpeen mukaan lääkkeistä, hygieniasta ja ravitsemuksesta. Kotihoidon palveluista peritään asiakasmaksuja. Terveydenhuollon **hoitotarvikejakelusta** saa maksuttomasti tarvittavat suojat, jos rakon ja suolen säätelyongelmat aiheuttavat pidätysvaikeutta.

Omaishoito on vaihtoehto kotihoidolle. Hoidolliseen vastuuseen sitoutunut läheinen on oikeutettu rahalliseen palkkioon, jota korotetaan asteittain omaishoidon sitovuuden lisääntyessä. Omaishoitajalle kuuluvat lakisääteiset vapaapäivät, mutta jaksamista voidaan tukea muillakin tavoin. Omaishoitajan vapaapäivien aikana sairastava voi totutella lyhytkestoiseen kodin ulkopuoliseen hoitoon. Omaishoitajaliitosta saa tukea ja lisätietoa.

Avun tarpeen yhä lisääntyessä on ajankohtaista hakea korotusta Kelan **vammaistukeen**. Eläkkeellä oleville vastava etuus on **eläkettä saavan hoitotuki**. Vammaistuella voi kattaa myös mahdollisista erityisravintovalmisteista aiheutuva kuluja.

Edellä kuvattujen palvelujen tarvetta arvioidaan yhteistyössä sosiaalihuollon kanssa. Aloitteen **palvelutarpeen arvioinnista** voi tehdä itse. Kotikäynti on suositeltava tapa toteuttaa arviointi, jonka perusteella laaditaan yksilöllinen hoito- ja palvelusuunnitelma. Suunnitelma tulee tarkistaa ja päivittää sairauden edetessä.

Erityisesti yksin asuvien avuntarvetta tulisi arvioida ajoissa, mielellään yhteistyössä läheisten kanssa, sillä sairastava arvioi usein selviytymisensä todellista paremmaksi. Jos ilmeisen tuen tarpeessa oleva henkilö kieltäytyy hake-masta apua, kuka tahansa tilanteen havaitseva voi tehdä sosiaalihuoltoon **huoli-ilmoituksen**.

Sairauden keskivaiheessa voi tulla ajankohtaiseksi:

- luopua työstä hakemalla kokoai-kaista sairauspäivärahaa ja sen jatkoksi pysyvää eläkettä
- käyttää läheisen henkilön tukea mm. tärkeissä rahallisissa hankkeissa
- pyytää terveydenhuollon ammatilaisilta ohjeita yleiskunnon ja toimintakyvyn ylläpitämiseen
- kiinnittää huomiota elinympäristön turvallisuuteen ja anoa tarvittaessa asunnon muutostöitä

- osallistua uudelleen sopeutumista tukevalle kurssille
- hakea Kelasta moniammatillista yksilökuntoutusta
- hakea Kelasta vaativaa lääkinnällistä kuntoutusta (fysio-, toiminta- tai puheterapia)
- pyytää sosiaalihuollosta palvelutarpeen arviointia
- hakea vammaispalveluista henkilökohtaista apua ja kuljetuspalvelua
- hankkia kotihoidon palveluita
- pohtia omaishoitoa ja hakea siihen tukea
- hakea korotusta Kelan vammaistukeen tai eläkettä saavan hoitotukeen

Hoivaa ja edunvalvontaa

Huntingtonin taudin edenneessä vaiheessa on huolehdittava, että sairastava saa riittävän hoidon ja asioiden hoitamiseen liittyvän avun siten, että läheiseen kohdistuva kuormitus pysyy kohtuullisena. Kun sairastava alkaa menettää kykynsä hoitaa asioitaan, on ajankohtaista järjestää **edunvalvonta**. Mikäli sairastava on ennalta laatinut edunvalvontavaltuutuksen, riittää, että valtuutettu hakee Digi- ja väestötietovirastosta vahvistuksen valtakirjalle.

Jos valtuutusta ei ole, Digi- ja väestötietovirastoon laaditaan edunvalvontaa koskeva hakemus. Sairastava voi itse alikirjoittaa hakemuksen, mikäli ymmärtää asian merkityksen. Hakemukseen tulee liittää lääkärinlausunto, joka vah-

vistaa toimintakelpoisuuden ja edunvalvonnan tarpeen. Jos sairastava ei enää luotettavasti kykene ottamaan asiaan kantaa, läheinen tai viranomainen voi tehdä Digi- ja väestötietovirastoon ilmoituksen edunvalvonnan tarpeesta olevasta henkilöstä.

Edunvalvojana voi toimia luotettava läheinen tai yleinen edunvalvoja. Edunvalvojan tehtävään kuuluu myös tarvittavien taloudellisten tukien ja palvelujen hakeminen. Toisinaan edunvalvonnan kuluista tai terveydenhuollon maksuista syntyy väliaikainen oikeus Kelan perustoimeentulotukeen, joka on viimesijainen taloudellinen etuus.

Kun avun tarve on ympärivuorokautista tai muutoin erittäin runsasta, on aika hakea vammaispalveluista **palveluasumista** ja Kelasta **ylintä hoitotukea**. Palveluasuminen voidaan toteuttaa joko palvelutalossa eli hoitokodissa tai kotiin järjestettävillä palveluilla. Palveluasuminen kotona saattaa sopia tilanteissa, joissa omaishoitoa täydennetään kotihoidolla, vammaispalveluilla ja lyhytkestoisilla hoitojaksoilla kodin ulkopuolella (ns. intervallijaksot). Kun kotiin järjestetyt palvelut ovat osa vammaispalveluiden myöntämää palveluasumista, niistä ei peritä asiakasmaksuja.

Liikkumista ja hoitoa helpottavia **apuvälineitä** voi lainata maksuttomasti terveydenhuollosta. Niiden sujuva käyttäminen saattaa edellyttää esimerkiksi rollaattori- tai pyörätuoliluiskaa ja oven levennyksiä, joita vammaispalvelut myöntää maksuttomina **asunnon muutostöinä**.

Palvelutaloon eli hoitokotiin muuttaminen on hyvä vaihtoehto, jos sairastava asuu yksin, sitova omaishoito ei sovi läheisen elämäntilanteeseen tai sairastava ei halua hoidollisesti sitouttaa läheistään. Tehostettu palveluasuminen hoivakodissa tai laitoshoido takaa ympärivuorokautisen hoivan. Koska monilla paikkakunnilla Huntingtonin tautia sairastavia on vähän, hoitohenkilökunnan on tarpeen hankkia lisätietoa sairaudesta. Henkilökunnan ja läheisten välinen

yhteistyö on tärkeää, koska sairastava ei välttämättä osaa ilmaista toiveitaan ja tottumuksiaan. Tämän vuoksi sairastavan avun tarvetta on myös aktiivisesti seurattava. Varsinaista yksilökuntoutusta hoitokodeissa on harvoin tarjolla, mutta kuntouttava hoitotyö on oleellinen osa laadukasta asumispalvelua.

Vammaispalvelujen myöntäjästä palveluasumisesta ei peritä asiakasmaksua, mutta asumisen tavanomaisista kuluista kuten vuokrasta ja ateriakuluista sairastunut henkilö vastaa tavanomaiseen tapaan. Pienituloinen on oikeutettu saamaan Kelan asumistukea palvelutalon vuokraan.

Pitkään Huntingtonin tautia sairastaneelle muuttaminen omasta kodista voi olla vaikeaa. Joskus sairauden aiemmassa vaiheessa aloitetut lyhytkestoiset hoitojaksot, eli ns. **intervallijaksot**, auttavat totuttautumaan uuteen hoitoyksikköön. Niiden toteuttaminen ei kuitenkaan ole mahdollisia kaikissa palvelutaloissa.

Myös läheinen tarvitsee tukea ja rohkaisua tilanteeseen. Luopuminen kotona hoitamisesta saattaa velvollisuuden tunteen vuoksi olla läheiselle vaikeaa silloinkin, kun se on alkanut viedä kohtuuttomasti voimavaroja. Kuitenkin sairastavan muuttaminen palvelutaloon on yleensä jossain vaiheessa välttämätöntä. On hyvä muistaa, että ratkaisu voi

auttaa säilyttämään suhteen alkuperäisen merkityksen, joka voi olla parisuhde, sisaruussuhde tai vanhemman ja lapsen välinen suhde. Kun läheisen vastuu hoi- vasta loppuu, aikaa jää enemmän muun- laiselle yhdessäololle.

Sairauden edenneessä vaiheessa voi tulla ajankohtaiseksi:

- ottaa käyttöön edunvalvonta
- lainata liikkumista ja hoitoa helpot- tavia apuvälineitä
- hakea vammaispalvelusta palve- luasumista ja tarvittaessa asunnon muutostöitä
- arvioida läheiseen kohdistuva kuormitus ja pohtia palvelutaloon muuttamista
- hakea Kelasta ylintä hoitotukea

Sairauden kaikissa vaiheissa sosiaa- li- ja terveystalouteihin sekä sosiaali- turvaetuuksiin liittyvissä kysymyksis- sä voi olla yhteydessä maksuttomaan Neuroneuvontaan. Sieltä voi lisäk- si saada apua erilaisten hakemusten täyttämiseen.

Lue lisää [www.neuroliitto.fi/ tieto-tuki/neuvonta/neuroneuvonta/](http://www.neuroliitto.fi/tieto-tuki/neuvonta/neuroneuvonta/)

”Aika ennen puolisoni diagnoosia oli pahin, kun hänen muuttuvalle käytökselle ei ollut selitystä. Ei elämä sairauden kanssa helppoa ole. Mutta nyt ainakin ymmärrän, että syy ei ole minussa eikä hänessä. Suren sitä, että emme enää ole samalla tavalla puolisoita toisillemme.”

Sairauden vaikutukset perheeseen

Perhesuhteita ja etenkin parisuhdetta koettelee usein eniten se, että sairaus muuttaa persoonallisuutta. Sairauden myötä kyky näyttää rakkautta usein heikkenee. Ennen kiltti ja rauhallinen henkilö voi muuttua ärtyneeksi, joutuu jopa aggressiiviseksi. Perheessä roolit vaihtuvat ja vastuu kodista jää puolisolle ja muille perheenjäsenille. Tilannetta pahentaa, jos sairastava turvautuu alkoholiin tai muihin päihteisiin – mikä ei valitettavasti ole täysin tavatonta.

Joillakin käytökseen vaikuttavat oireet pysyvät lievinä, mutta harvassa perheessä riidoilta vältytään täysin. Tyypillisesti kiukuttelun kohteeksi joutuvat läheiset ja erityisesti tilanteissa, joissa he pyrkivät ohjaamaan sairastuneen toimintaa tämän omaksi parhaaksi.

Tilanne tuntuu usein raskaalta sairastuneen lapsista, jotka tietävät voivansa itsekin sairastua. Helppoa ei ole myöskään terveellä puolisollla, jos hän joutuu pelkäämään lastensa tulevaisuuden puolesta samalla, kun hän tukee puolisoaan. Joissakin perheissä käydään läpi valtavia muutoksia, toiset selviävät huomattavasti vähemmällä. Tärkeintä on uskaltaa pyytää apua – samantlaisia asioita käydään läpi muissakin Huntington-perheissä.

”Äidilläni oli fiksaatioita ihan ihmeellisiin asioihin, esimerkiksi miten pyykkiä kotona piti kuivattaa. Hän ei tajunnut tekevänsä sen ihan hullusti ja itseäni hänen tapansa ärsytti. Mutta helpommalla pääsi, kun asiaan ei puuttunut. Silloin se ei naurattanut, mutta jälkikäteen kyllä. Ilman huumoria ei jaksu.”

Tuttu ihminen muuttuu

Huntingtonin taudin aiheuttamat muutokset voivat eri ihmisillä olla hyvin erilaisia. Tietyt piirteet ovat kuitenkin tavallisia. Esimerkiksi asiat, jotka muista tuntuvat mitättömiltä, voivat olla sairastavan mielessä hyvinkin isoja. Kyky olla joustava tai ajatella asioita muiden ihmisten näkökulmasta heikkenee. Keskityminen useaan samanaikaiseen asiaan vaikeutuu. Jotkut passivoituvat, toiset puolestaan ryhtyvät moniin toimiin saattamatta niitä välttämättä loppuun.

Sairastuneen kyky mukautua ympäröivään maailmaan ja muutoksiin heikentyy. Tilanne vaatii perheeltä joustoa ja luovuutta, joudutaan keksimään uusia toimintatapoja vanhojen tilalle. Mitä paremmin muut pystyvät mukautumaan sairastuneen ajattelumaailmaan ja toiveisiin, sitä vähemmän konflikteja luultavasti syntyy. Myös se auttaa, että itse pysyy rauhallisena ja puhuu lempeällä äänensävyllä. Suuttuminen vaikeuttaa yhteistyötä.

Konflikteja voi vähentää selkeillä rutii-neilla ja keskittymällä yhteen asiaan kerrallaan. Esimerkiksi peseytymisestä ja muista arkiaskareista kannattaa tehdä osa päivittäisiä rutiineja, jotka pyritään suorittamaan samalla tavalla. Tilanteet kannattaa rauhoittaa sulkemalla turha häly pois, jotta keskittyminen on helpompaa. Kiire kannattaa unohtaa, sillä hoputtaminen voi aiheuttaa lukkotilanteen, johon sairastunut tyypillisesti reagoi laittamalla vastaan.

On luonnollista, että sairaus kuormittaa läheisiä. Suuttuminen on inhimillistä ja satunnaisista hermostumisista ei kannata soimata itseään. Usein ne ovat muistutus siitä, että läheinen tarvitsee omaa aikaa. Jaksamista voi auttaa myös se, että tietoisesti pysähtyy muistuttamaan itseään, että muuttuneen käytöksen taustalla on sairaus, ei ihminen itse. Yleensä tilanne turhauttaa myös sairastunutta. Joskus on hyvä purkaa tunteitaan vertaisen kanssa.

”Meillä on väillä huudettu ja hermostuttu puolin ja toisin, ei vaan voi mitään. Mutta onneksi perheessä on useita, jotka osallistuvat. Kun yhden hermo menee, toinen pysyy rauhallisena ja tulee ottamaan kopin tilanteesta.”

Parisuhde ja seksuaalisuus

Neurologissa sairauksissa seksuaalisuuden haasteet ovat tavallisia. Se on luonnollista, sillä sairaudet väistämättä vaikuttavat tunteisiin, mielialaan ja käsitukseen omasta kehosta. Myös kommunikointi vaikeutuu Huntingtonin taudin edetessä ja toiveita voi siksi olla vaikea ilmaista selkeästi ja toista loukkaamatta. Seksuaalisuus on merkittävä osa elämää ja hyvinvointia ja siksi siihen liittyvät ongelmat heikentävät kokonaisvaltaista hyvinvointia paitsi pariskunnilla myös yksin elävillä.

Huntingtonin taudissa seksuaalisuuden ongelmat ovat sekä fyysisiä että psyykkisiä. Ne vaikuttavat sairastavaan ja puolisoon, ja siksi mahdollisia haasteita tulisi ratkoa yhdessä. Halukkuus voi kärsiä sairauden aiheuttamasta stressistä ja väsymyksestä. Se on tavallista myös sairastumisriskissä olevilla.

Sairauden myötä seksi usein vähenee, joskus jopa loppuu. Sairastavalla voi olla haasteita suoriutua seksuaalisesta kanssakäymisestä. Puoliso puolestaan voi kokea vaikeaksi haluta seksuaalisesti puolisoaan, jos parisuhde muuttuu hoi-vasuhteeksi. Seksiä ja läheisyyttä olisi hyvä ajatella uudella tavalla ja etsiä siihen kumpaakin osapuolta tyydyttäviä ratkaisuja. Yhteinen aika ja yhdessä tekeminen lisäävät läheisyyttä ja mahdollis-

tavat hetkiä koskea toista. Jo pelkkä lähekkäin oleminen ja toisen halaaminen välittää rakkautta. Se voi myös vähentää hermostuneisuutta.

Huntingtonin tauti voi hyvin usein vaikuttaa miehillä erektioon. Sitä ei kuitenkaan pidä automaattisesti laittaa sairauden piikkiin, vaan muut fysiologiset syyt on hyvä sulkea pois. Jos todetaan, että erektio-ongelman tai orgasmin saamisen vaikeuden taustalla on Huntingtonin tauti, on tarpeen pohtia, millä asiaa voisi auttaa. Joskus ratkaisu on yksinkertainen: sairastavan on vaikea keskittyä kahteen asiaan, kuten riisumiseen ja hellimiseen, yhtä aikaa. Tällöin voi olla avuksi tehdä asiat yksi kerrallaan. Myös vireystila vaikuttaa monella kyvykkyyteen ja siksi kannattaa pohtia, milloin on virkeimmillään.

Lääkäri-potilassuhde on hyvä kanava keskustella seksuaalisuudesta, sillä lääkäri voi tarvittaessa ohjata potilaan tarvittaviin tutkimuksiin tai toiselle ammattilaiselle, esimerkiksi seksuaaliterapeutille. Lääkäri osaa myös arvioida, voiko lääkitys olla ongelmien taustalla.

Erittäin ikävä, mutta ei onneksi kaikkia koskeva vaiva, on hyperseksuaalisuus. Se tarkoittaa seksuaalista yliaktiivisuutta. Tätä voi tapahtua etenkin sairauden

alkuvaiheessa kun etuaivolohkossa tapahtuvat muutokset vähentävät estoja. Tilanne on yleensä puolisolle vaikea ja hänen parastaan tulisi miettiä yhdessä asiantuntijan kanssa. Tilannetta yleensä helpottaa jo se, että siitä puhutaan avoimesti. Viime kädessä lääkäri voi pohtia lääkitystä, jolla yliseksuaalisuutta saadaan hillittyä.

Seksuaalinen yliaktiivisuus ei ole sairastavan vika ja se voi tuntua hänestä itseltäänkin kiusalliselta. Toisaalta sairauden edetessä kontrolli heikkenee ja sairastunut saattaa tehdä ehdotuksia muillekin kuin omalle puolisolleen. Se on läheisille kiusallista, mutta sairastunut ei itse tiedosta käytöksensä olevan sopimatonta eikä tarkoituksella halua loukata.

Huntingtonin tauti vaatii puolisolta erittäin paljon ja joskus se johtaa eroon. Erotilanteessa on varmistettava, että lapset eivät joudu ottamaan liikaa vastuuta sairastavasta. Jaksakseen jokaisen olisi hyvä saada omaa aikaa, pitää kiinni harastuksistaan ja tavata ystäviään. Vertaisilta voi saada neuvoja, ja ylipäänsä puhuminen keventää mieltä ja sydäntä.

Lapset ja nuoret

Vanhemman sairastuessa Huntingtonin tautiin lapsi saa tietää olevansa sairastumisriskissä. Se voi muovata hänen ajatuksiaan loppuiäksi. Lisäksi on tavallista, että kaikki perheenjäsenet osallistuvat tavalla tai toisella sairastuneen auttamiseen ja hoivaamiseen – myös lapset ja nuoret. Vaikka se voi tuntua luonnolliselta, lapsella ei saisi olla tunnetta, että hän on vastuussa vanhemmastaan tai joutuu kannattelemaan vanhempiaan tunneta-solla. Vanhemman muuttuva olemus ja sairauden näkeminen itsessään aiheuttavat huolta. Siksi pitäisi varmistaa, että lapsilla on mahdollisuus keskittyä kouluun ja opintoihin ja ylläpitää ystävyys-suhteitaan normaaliin tapaan.

Lapselle voi olla stressaavaa joutua selittelemään vanhempansa käytöstä ystävilleen. Siksi aikuisten tulisi ottaa vastuu puhumisesta. Ei ole tavatonta, että lapsi tai nuori tahtomattaan jopa häpeää sairastavaa vanhempaansa eikä halua näyttäytyä tämän seurassa tai tuoda kotiin ystäviään. Ne ovat tavallisia tunteita ja niistä tulisi voida keskustella avoimesti ja rehellisesti vähintäänkin toisen vanhemman kanssa. Lapsi ei tee sitä tahallaan eikä se tarkoita, etteikö hän rakastaisi sairastavaa vanhempaansa.

Sairastuneen olisi hyvä antaa osallistua normaalisti perheen arkeen ja tekemisiin kuntonsa mukaan. Avoin ja salailema-

”Kuulin Huntingtonin taudista ensi kerran kun isäni sairastui. Tunsin huolta ja pelkoa sekä surua. Tunnettani helpotti suuresti se, että kohtasimme isäni sairauden yhdessä perheemme kanssa. Pidimme huolta isästä sekä toisistamme.”

ton suhtautuminen tukee myös perheen lapsia ja nuoria. Muiden ei tule antaa sel- laista signaalia, että Huntingtonin tau- dissa on jotain hävettävää tai salailtavaa. Tällöin lapsi voi kokea, että hänen mah- dollinen omakin sairastumisensa tule- vaisuudessa on salailemisen arvoinen asia.

Lapselle on oltava rehellinen, jos hän esittää kysymyksiä vanhemman sairau- desta tai omasta sairastumisriskistään. Tietoa tulee kuitenkin antaa lapsen ikä- taso ja käsityskyky huomioiden. Lap- si on luonnostaan utelias ja aistii asioi- ta. Jos asioista ei puhuta, hän voi keksiä niille omat selityksensä – pahimmassa tapauksessa hän syyttää niistä itseään. Usein riittää, että sairaudesta puhutaan ilman kauhistelua ja nimetään asioita lapsen käsityskykyä vastaavalla tavalla. Lapsen tulee voida tuntea, että kaikes- ta saa puhua ja vanhemman muuttunut käytös ei johdu hänestä.

Apua kannattaa hakea matalalla kyn- nyksellä. Joskus voi olla tarpeen jutel- la perheen tilanteesta myös lapsen ke- hitysympäristöissä, kuten koulussa tai

päiväkodissa. Apua saa perheneuvolas- ta, kouluterveydestä ja opiskelupaikan terveydenhuollosta. Harvinaisperheiden tukena on myös Harvinaiskeskus Norio, joka tarjoaa lapsille ja nuorille ikätasoi- ta, perimään ja sairauksiin liittyvää neu- vontaa maksutta ja ilman lähetettä.

On olemassa myös kansainvälinen Hun- tington-nuorille suunnattu järjestö Hun- tington’s Disease Youth Organization, HDYO. Sen kotisivuilta löytyy paitsi run- saasti tietoa Huntingtonin taudista, myös keskustelufoorumi, jonka kautta saa halutessaan yhteyden toisiin Hun- tington-perheiden nuoriin ympäri maail- man. Asiat on kerrottu nuorille sopivalla tavalla ja osa sivuista on olemassa myös suomeksi.

Lisätietoa ja tukea:

- huntington.fi
- hdyo.org
- tukiliitto.fi/harvinaiskeskusnorio/
- [Sekasin-chat osoitteessa sekasin247.fi](https://www.sekasinchat.fi/)

Sairastumisriski

Sairastuneen lapsille tieto sairastumisriskistä voi tulla shokkina, etenkin jos sairautta ei ole suvussa diagnosoitu aiemmin. Ajan myötä olo kuitenkin helpottaa ja asian kanssa oppii useimmiten elämään, vaikka pelko seuraakin mukana. Vuosien saatossa tunteet voivat aaltoilla ja helpommat ja vaikeammat vaiheet vuorotella toisiaan.

Ihmiset suhtautuvat tietoonsa mahdollisesta sairastumisesta hyvin eri tavoin. Saman perheen sisälläkin sisarukset voivat käydä läpi täysin erilaisia tuntemuksia ja valita erilaisia sopeutumiskeinoja.

Se, minkä ikäisenä tiedon omasta sairastumisriskistään saa tai millaisessa elämänvaiheessa silloin on, voi vaikuttaa paljonkin, miten tietoa osaa käsitellä ja miten sen kanssa pystyy elämään. Teini tai nuori aikuinen voi alkushokissaan kokea, että aluilla oleva itsenäisyys ja edessä oleva elämä pysähtyy siihen paikkaan. Joku taas saa tiedon pitkälti keski-ikäen ylitettyään, jolloin mahdollinen sairastuminen ehkä tuntuu helpommin hyväksyttävältä.

Ideaalilanteessa ihmistä voidaan jo lapsesta saakka valmistella tiedon vastaanottamiseen ja tukea sen hyväksymisessä – tehdä se ikään kuin luonnolliseksi osaksi elämää. Aina se ei kuitenkaan ole mahdollista, vaan tieto saattaa tulla vasta esim. sen jälkeen, kun on ehtinyt saada omia lapsia. Tällöin sairastumisriskissä olevan huoli myös omista lapsistaan kasvattaa huolitaakkaa entisestään ja hän voi kokea syyllisyyttäkin. Pitää kuitenkin muistaa, että geenivirheen periytyminen suvussa ja sairauden olemassa olo ei ole kenenkään vika.

Ketään ei tule syyllistää päätöksistä esimerkiksi tehdä tai olla tekemättä lapsia kun suvussa tiedetään olevan Huntingtonin tautia. Sairastumisriskissä olevala on oikeus tehdä elämässään sellaisia valintoja, jotka hänestä itsestään tuntuivat hyvältä. Perheen sisällä on kuitenkin suositeltavaa keskustella avoimesti etenkin silloin, jos valinnat vaikuttavat puolisoon tai muihin läheisiin.

"Sain tiedon sairastumisriskistäni tosi vaikeassa vaiheessa. Elämä pysähtyi kuin seinään, kävin läpi pelottavan synkkiä ajatuksia ja kuljin todella pimeän tunnelin läpi. Läheisten tuella tunnelin päässä alkoi sittenkin näkyä valoa. Kerran havahduin siihen, etten enää ollut ajatellut sairastumisriskiäni päivittäin ja pystyin taas elämään normaalisti, tekemään elämäni suhteen päätöksiä ihan kuten kaikki muutkin."

"Tämä sairaus ja sen pelko on omiaan aiheuttamaan riitoja suvussa. Aina löytyy joku, jolla on mielipide siitä, kenelle saa kertoa ja mitä. Ikään kuin he saisivat päättää."

”Minulle oli heti alussa selvää, etten uskalla mennä geenitestiin. Mutta en ole sulkenut pois mahdollisuutta, että joskus ehkä menen. Nyt keskityn elämään normaalisti ja pyrin tekemään päätöksiä elämässäni sen mukaan, kuin olisin terve. Minulla on siihen oikeus, sitä paitsi ei kukaan muukaan tässä elämässä voi itse päättää onko loppuun asti terve vai ei.”

Testata vai ei?

Kysymys Huntingtonin taudin ennakoivasta geenitestistä ei ole yksinkertainen, sillä parantavaa hoitoa sairauteen ei vielä ole. Etenkin alkuvaiheessa sairastumisriskissä olevan voi olla vaikea keskittyä etsimään tilanteestaan hyviä puolia. Voi myös olla, että ensin tulee varma tunne siitä, haluaako mennä ennakoiwaan geenitestiin vai ei. On kuitenkin hyvä tietää, että ajan kuluessa mieli geenitestistä voi muuttua, kun asioita on pohtinut eri näkökulmista ja sopeutuminen etenee. Vaikka testin tekisikin, tulosta ei ole pakko selvittää heti. Se voi olla valmiina odottamassa sitä päivää, jolloin on mahdollisesti halukas kuulemaan tuloksen.

Päätöksiä ei siis kannata kiirehtiä eikä antaa muiden mielipiteiden vaikuttaa päätöksiin. Sopeutumiselle on hyvä antaa aikaa – kuukausia, jopa vuosia. Tiedon hankkiminen Huntingtonin taudista on yleensä avuksi. Vertaiselta voi myös saada hyviä neuvoja ja tukea.

Kun perheessä tai suvussa on useita, joilla on riski sairastua Huntingtonin tautiin, huolta aiheutuu myös mahdollisten sisarusten, omien lasten ja muiden sukulaisten puolesta. Tämä on tärkeää huomioida myös silloin, kun harkitsee ennakoivan geenitestin tekemistä: toisin kuin moni ajattelee, negatiivisen testituloksen (= ei tule sairastumaan) saaminen ei välttämättä olekaan ainoastaan helpotus.

Tiedetään, että negatiivisen testituloksen saaneet voivat tuntea syyllisyyttä. Kansainvälisissä yhteyksissä käytetään joskus käsitettä survivor’s guilt, joka viittaa syyllisyyden tunteeseen siitä, että itse on ikään kuin ”selvinnyt”. Tämä on tavallista etenkin silloin, kun negatiivisen testituloksen saaneella on sisarus, joiden tiedetään kantavan geenivirhettä. Tällöin voi olla vaikea sallia itsensä olla onnellinen, ja sairastavan sukulaisen kohtaaminen voi tuntua vaikealta. Geenitestin erilaiset tulokset voivat joissain tapauksissa olla sisaruksille erottava tekijä.

Jotkut eivät koskaan varsinaisesti päättä olla menemättä ennakoivaan geenitestiin, mutta eivät myöskään kiiruhda siihen. He voivat elää vuosia tai vuosikymmeniä tietämättä geenitilannettaan. Testiin voi halutessaan hakeutua myöhemminkin, esimerkiksi elämäntilanteen tai mielen muuttuessa.

Jotkut eivät kestä elää epä tietoisuudessa ja kokevat ennakoivaan geenitestiin menemisen ainoana vaihtoehtona. Vaikka geenitestiin pääseminen edellyttää keskusteluja perinnöllisyysneuvojan kanssa, voi olla hyvä jutella myös vertaisen kanssa siitä, millaisia tunteita testausprosessi voi synnyttää.

Positiivisen testituloksen saaminen voi olla traumaattinen kokemus ja siitä ja loilleen pääsemiseen voi mennä aikaa. On myös hyvä tiedostaa, että se saattaa muuttaa suhtautumista asioihin ja jopa omiin sukulaisiin. Toisaalta jotkut kokevat helpottavaksi tietää, mitä tulevaisuus tuo tullessaan ja asian hyväksymisen voi alkaa tuloksen saamisen jälkeen.

Ennakoivassa geenitestissä käyminen voi herättää pelkoa siitä, tuleeko syrjityksi esim. työelämässä. Siksi kannattaa miettiä, kenelle perheen ulkopuolella kertoo mahdollisesta testistä tai sen tuloksista, vaikka ketään ei saisikaan kohdella eri tavoin geenivirheen tai sen riskin takia. Pelkkä geenivirhe ei tarkoita sairautta eikä tee ihmisestä työkyvytön-

tä, joten siitä ei tarvitse kertoa työnantajalle ennen työkykyyn vaikuttavien oireiden puhkeamista.

Tietoisuus sairastumisen riskistä aiheuttaa pohdintoja, jotka eivät ole niin helpoja tai mustavalkoisia kuin ensin voisi luulla. On hyvä pitää mielessä, että vertaistukea ja tietoa on saatavilla esim. Suomen Huntington-yhdistyksen ja kansainvälisen Huntington-perheiden nuorisojärjestön HDYO:n kautta. Joskus paras apu on kuulla jonkun toisen tarina ja huomata, että alun synkän vaiheen jälkeen sairastumisriskistä huolimatta on mahdollisuus pystyä elämään täyttävää elämää – kävi ennakoivassa geenitestissä tai ei.

”Olen selvittänyt, että kannan geenivirhettä ja tulen sairastumaan. Olen asian kanssa sinut. Olen ”suunnitellut” elämäni, mutta elän kuitenkin päivän kerrallaan. Tiedän, että murehtisin asiaa päivittäin jos en olisi selvittänyt geenivirhettä. Nyt voin elää ja nauttia elämästä!”

Sairastumisen pelko

Sairastumisriskissä elämiseen kuuluu, että mieli alkaa kehittää harhaluuloja. Oman päänsisäisiä uskomuksia on vaikea välttää, vaikka tietäisi faktat. Siksi on tavallista, että geenivirheen mahdollisuus tuntuu suuremmalta kuin mahdollisuus olla terve. Joku jopa kokee parhaana selviytymistapana uskoa sairastuvansa ja rohkaistuu ottamaan elämästään kaiken irti ”niin kauan kuin se on mahdollista”. Toinen puolestaan jättää tekemättä asioita siksi, että se ”tuntuu turhalta, jos kuitenkin sairastuu”. Kolmas yrittää elää elämänsä antamatta mahdollisen sairastumisen vaikutusta päätöksiin. Niin tai näin, ei ole oikeaa eikä väärää tapaa.

Riskiryhmään kuuluvilla sisaruksilla on usein tunne, että vähintään yhdellä heistä on pakko olla virheellinen geeni. Jos esimerkiksi kolmen lapsen perheessä kaksi lasta on käynyt ennakoivassa geenitestissä ja saanut negatiivisen tuloksen, niin kolmas lapsi saattaa ajatella, että hänellä on pakko olla geenivirhe muiden sijasta. Tosiasiassa hänellä on aivan yhtä suuri mahdollisuus olla terve.

On siis syytä muistaa, että geenivirheen kantajan lapsilla on jokaisella oma, muista sisaruksista erillinen, 50 % mahdollisuus olla terve tai vaihtoehtoisesti geenivirheen kantaja. Sisarusten riskitekijöillä ei ole yhteyttä toisiinsa. Yhteyttä

ei myöskään ole mahdollisen geenivirheen ja muun perimän välillä: sairastumisriskissä elävästä voi tuntua, että geenivirheen perimisen todennäköisyys on sitä suurempi, mitä enemmän muistuttaa sairastunutta vanhempaansa esimerkiksi ulkonäöltään. Näin ei kuitenkaan ole.

Sairastumisen pelossa itsestään voi alkaa tahtomattaan etsiä oireita ja jopa tuntea niitä: unohduksia ja tahattomia liikeyhtymisiä. Mitä enemmän asiaa ajattelee, sitä enemmän oireita tuntee. Siksi olisi hyvä yrittää ohjata ajatukset pois mahdollisesta sairastumisesta ja keskittyä arkisiin asioihin niin usein kuin pystyy.

Tutkimus antaa toivoa

Huntington-tutkimuksen tavoitteena on löytää sairauden kulkuun vaikuttava hoito. Merkittävä edistysaskel oli tautia aiheuttavan geenivirheen selvittäminen 1993. On tarvittu kuitenkin paljon tutkimusta taudin kehittymiseen johtavasta prosessista, ennen kuin on päästy lähel-
lekään tavoitetta.

Koska kyseessä on harvinainen sairaus, on ollut erityisen tärkeää, että usean maan tutkijat ja Huntington-perheet ovat yhdistäneet voimansa yhteisen tavoitteen saavuttamiseksi. Ensiksi on kerätty tietoa taudin varhaisten oireiden kehittymisestä seuraamalla ennakoivassa geenitestissä käyneitä vuosittaisilla haastatteluilla, testauksilla ja verikokeilla (PREDICT-HD, EURO-PREDICT, EURO-HD REGISTRY). Tutkimuksiin on osallistunut yli 10 000 henkilöä sairauden eri vaiheissa ja lisäksi omaisia ja jonkin verran terveitä kontrolleja.

Tutkimuksen pohjalta käsitys sairauden luonnollisesta kulusta ja siihen vaikuttavista tekijöistä on huomattavasti täsmentynyt. Sen myötä on kehitetty luotettavia seurantatestejä, joiden pohjalta on mahdollista arvioida, millainen muutos testituloksissa on merkittävä. Koska jo tieto sairauden mahdollisuudesta voi aiheuttaa oireita, PHAROS-tutkimuksessa seurattiin 1000 tervettä Huntingtonin

taudin riskissä olevaa henkilöä yhdeksän kuukauden välein seitsemän vuoden ajan. Tutkittavat eivät olleet halunneet hakeutua ennustavaan geenitestiin, joten heidän todellinen sairastumisriskinsä ei ollut tiedossa.

Nyt jo maailmanlaajuisesti laajentuneen REGISTRY-tutkimuksen jatkotutkimus on nimeltään Enroll-HD. Sen pohjalta on nyt mahdollista rekrytoida kulloinkin alkaviin lääketutkimuksiin soveltuvia henkilöitä nopeasti, jotta myös tuloksiin päästään mahdollisimman pian. Luotettavien johtopäätösten tekemiseen tarvitaan paitsi riittävän suuri määrä osallistujia, myös luotettavat menetelmät, joista voidaan päätellä, onko hoidon ansioista tapahtunut todellista muutosta taudin luonnolliseen kulkuun verrattuna.

Taudin kulkuun vaikuttavan hoidon kehittämisen rinnalla on jatkuvasti kehitteillä myös hoitoja erilaisiin sairauden oireisiin: liikeoireisiin, mielialaan, kognitioon ja käytösoireisiin. Eikä vain lääkkeitä, vaan myös syväaivostimulaatiota, kuntoutusmuotoja ja erilaisia käyttäytymisterapeuttisia hoitoja on tutkittu.

Koska tutkimusta tehdään eniten mais-
sa, joissa Huntington-potilaita on enem-
män kuin Suomessa, pääosa tutkimus-
tuloksista julkaistaan kansainvälisissä
lehdissä ja englannin kielellä. Näistä voi
lukea esimerkiksi sivustolta
ClinicalTrials.gov hakusanalla Hunting-
ton's disease.

Uutisia tutkimuksista löytyy myös sivulta
enroll-hd.org sekä HDBuzz.net, jossa on
tiivistettyjä tutkimusraportteja. Suomen
Huntington-yhdistys ja Liikehäiriösaira-
uksien liitto pyrkivät kertomaan suomek-
si tärkeimmistä edistysaskeleista.

Älä jää yksin – yhdistys ja liitto tukenasi

Valtakunnallinen Suomen Hunting-
ton-yhdistys ry on perustettu vuonna
1997. Liikehäiriösairauksien liitto ry on
yhdistyksen keskusjärjestö. Työtä Hun-
tington-perheiden hyväksi tehdään
tietoa hankkimalla ja välittämällä, yh-
teiskunnassa vaikuttamalla sekä akti-
voimalla ja mahdollistamalla perheiden
osallistuminen toimintaan. Lisäksi yhdis-
tys tarjoaa arvokasta kokemustietoa ja
tukea.

Yhdistys järjestää vertaistukea tarjo-
avia tilaisuuksia suurimmilla paikkakun-
nilla ympäri Suomen. Vertaistukiryhmiä
on perustettu myös verkkoon, jossa eri
puolilla maata asuvat voivat kysellä toi-
siltaan vinkkejä ja jakaa ajatuksia. Ta-
voitteena on jakaa tunteita ja kokemuk-
sia luottamuksellisesti vertaisten kesken
ja ammentaa lisää voimavaroja omaan
elämään.

Älä siis jää yksin. Keskustelut vertaisten
kanssa auttavat löytämään uusia näkö-
kulmia perheen mahdollisuuksiin ja sai-
rauden kanssa elämiseen. Apuja ja neu-
voja saa myös Liikehäiriösairauksien
liitosta, jonka kautta saa neuvontapalve-
luita mm. terveyteen, sosiaaliturvaan ja
työelämään liittyvissä kysymyksissä.

Tutustu tarkemmin:
huntington.fi
liikehairio.fi

Lue myös:

Huntingtonin tautiin on olemassa oma
fysioterapiasuositus. Löydät sen Liikehäi-
riösairauksien liiton kotisivuilta ammatti-
laisille tarkoitettuasi osiosta osoitteessa
[liikehairio.fi/palvelut/ammattilaisille/
huntington-fysioterapiasuositus](http://liikehairio.fi/palvelut/ammattilaisille/huntington-fysioterapiasuositus)

Lääketieteellinen aikakauskirja Duode-
cim on julkaissut artikkelin Huntingto-
nin taudista osoitteessa
duodecimlehti.fi/duo14763

Vinkkejä sairastuneen kanssa toimimiseen

Sujuvien toimintatapojen löytäminen voi kysyä mielikuvitusta, kun sairaus etenee. Tähän on koostettu joitakin yleisimpiä asioita, joista läheiset ja hoitohenkilökunta voivat hyötyä toimiessaan pitkään Huntingtonin tautia sairastaneen kanssa.

Rutiinit

- ▶ tee asiat samalla tavalla, säilytä tavarat tutuilla paikoilla
- ▶ pyydä ja tee vain yhtä asiaa kerrallaan
- ▶ rauhoita ympäristö, älä hoputa

Kommunikointi

- ▶ käytä sairastuneen nimeä
- ▶ älä toista kysymystä montaa kertaa – sairastava ymmärtää, mutta reagointi on hidasta
- ▶ vältä hälyä ja monen puhumista yhtä aikaa
- ▶ joskus on hyvä välttää useita vaihtoehtoja, kyllä- ja ei-kysymyksiä tai mielipiteen kysymistä: on parempi esim. todeta, että on aika nousta ylös sängystä
- ▶ ei-sanan vastaanottaminen voi olla vaikeaa, joten mieti voisiko asian ilmaista toisella tavalla (ei tänään > kyllä, mutta vasta huomenna)

Ärsytysten minimoiminen

- ▶ vältä ärsytystä herättäviä puheenaiheita
- ▶ älä ala väitellä asioista, vaan ohjaa puhe muihin aiheisiin
- ▶ jos tunteet kuumenevat, vältä koskettamista ja poistu tarvittaessa paikalta – muista oma turvallisuus!
- ▶ pohdi, onko itselläsi liian korkeat odotukset sairastavan kyvyistä ja vaaditko liikaa?
- ▶ oma rauhallisuus auttaa, mutta älä soimaa itseäsi, jos joskus menetät hermosi

Avustaminen ja hoivatilanteet

- ▶ nieleminen voi olla vaikeaa, joten varaa ruokailuun reilusti aikaa ja suosi pehmeitä ruokia
- ▶ keuhkokuumeen riski on todellinen: sakeutettu juoma ei mene yhtä helposti hengitysteihin kuin sakeuttamaton ja ruokailu pitää hoitaa istuma-asentoon tuettuna, ei makuulla
- ▶ älä anna pillereitä vahtimatta - varmista, että pillerit eivät jää suuhun pyörimään ja aiheuttamaan tukehtumisvaaraa
- ▶ avustustilanteissa kevyt raajan kosketus voi auttaa hahmottamaan, mitä kehon osaa pyydetään liikuttamaan
- ▶ juttele hyviä muistoja synnyttävistä tutuista asioista ja rupattele niitä vaikka samalla kun avustat, kunhan et häiritse keskittymistä esittämällä liikaa kysymyksiä
- ▶ ilmeettömistä kasvoista ei voi suoraan tulkita tunnetiloja tai vointia
- ▶ ärtyneisyyttä voi helpottaa, kun kerrot mitä tehdään ja miten kauan siinä vielä menee (esim. peseytymistilanne)
- ▶ ärtyneisyys voi johtua olosuhteista kuten kivusta tai siitä, että sairastavalla on kuuma tai kylmä

Muuta tarvittaessa omaa toimintatapaasi!

HUNTINGTONIN TAUTI

Huntingtonin tauti on etenevä monioireinen keskushermostosairaus.

HARVINAINEN

Esiintyvyys 100 000 asukasta kohden



5,7



2,1



Suomessa arviolta 70–100
Huntington-sukua ja 150 sairastavaa



aiheutuu huntingtiin-nimistä
valkuaista ohjelmoivan
geenin virheestä

OIREITA

- koreaksi nimitetty epäytminen
tahaton liikehäiriö
- merkittäviä käyttäytymisen, mielialan
ja tiedonkäsittelyn muutoksia



Parannuskeinoa ei ole, mutta
oireita voidaan lievittää ja
apua on saatavissa

Huntingtonin taudin esiintyvyys on maailmanlaajuisesti valkoihoisessa väestössä keskimäärin 5,7/100 000. Suomessa vastaava luku on noin 2,1/100 000. Meillä sairaus on harvinainen verrattuna esim. Kanadaan tai Isoon-Britanniaan, jossa esiintyvyys on noin 13/100 000.

PERIYTYY

50%

TODENNÄKÖISYYDELLÄ

Voidaan selvittää
geenitestillä

Oireet ilmenevät
tavallisimmin

30–50

ikävuden välillä

CAG-toistojaksossa

< **36** = normaali
36–39 ns. harmaa alue
> **40** = jossakin vaiheessa
elämää Huntingtonin tauti

Emäskolmikon (CAG eli sytosiini-adeniini-guaaniini) muodostaman toistojakson merkittävä pidentyminen johtaa poikkeavan huntingtiin muodostumiseen.

Liikehäiriösairauksien liitto ry

Käsityöläiskatu 4 a 3. krs.
20100 Turku

p. (02) 2740 400
info@liikehairio.fi

liikehairio.fi



Liikehäiriösairauksien liitto

