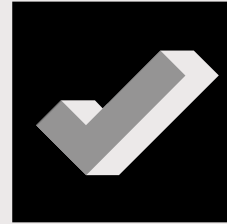


# Uutiset

VASTUULLISTA



JOURNALISMIA

Uutistuoottajat: Marika Löf,  
Jukka-Pekka Räsänen  
Vaihde päivisin:  
017 303 111  
Vuorovastaava iltaisin:  
017 303 319  
etunimi.sukunimi@  
savonsanomat.fi

## Harvinaissairaudet

# Palapeli, joka voi viedä vuosikausia

KYSissäkin on oltu mukana löytämässä aiemmin nimeämättömiä sairauksia. Nyt erilaisia harvinaissairauksia on noin 8 000.

**Kuopio**  
Jaana Hiltunen

Noin 300 000 suomalaisella on sairaus, joka luokitellaan harvinaissairaudeksi. Sairaus on harvinaisen, jos sitä esiintyy enintään yhdellä ihmisellä kahta tuhatta henkilöä kohti. Tällä hetkellä niitä tunnetaan maailmanlaajuisesti noin 8 000.

Suomessa niiden diagnostiikkaa ja hoitoa tukemassa ovat yliopistosairaaloitten harvinaissairauksien yksiköt.

Kuopion yliopistollisen sairaalan (KYS) harvinaissairausyksikön ylilääkäri **Tarja Heiskanen-Kosma** kertoo, että erityisen vaikeita ovat tapaukset, joissa oireita on ollut monessa eri elinryhmässä pitkällä aikavälillä.

Niiden yhdistäminen kokonaisuudeksi ja harvinaiseen sairauteen viittaavaksi vaatii usein lääketieteen monien erikoisalojen asiantuntemusta ja jonkun näkemään kokonaisuuden ja vetämään johtopäätöksiä, Heiskanen-Kosma toteaa.

Harvinaissairausyksikön rooli on ensisijaisesti olla terveydenhuollon ammattilaisten tukena. – Voimme lähteä yhdessä purkamaan ongelmaa, jos potilaan oireet tai vaikkapa suvussa ilmenneet selittämättömät sairaustapaukset voivat herättää harvinaisen sairauden epäilyn.

KYSin harvinaissairausyksikön

toiminta vahvistui tänä syksynä, kun lääkärin virasta tuli kokoaikainen. Yksikössä työskentelee myös kokoaikainen sairaanhoitaja-koordinaattori **Ritva-Liisa Väättäinen**.

– Jos henkilö epäilee harvinaissairautta, on yksiköstämme mahdollista saada myös ohjeita jatkohoitoon ohjaavan lähteen pyytämiseksi.

**Noin 80 prosenttia** harvinaissairauksista on perinnöllisiä. Oireista diagnoosiin voi kestää kuitenkin vuosia.

– On myös mahdollista, joskin nykyään melko harvinaista, ettei sairautta voida lainkaan tunnistaa käytössä olevilla menetelmillä.

Uusia sairauksia diagnosoidaan kuitenkin jatkuvasti, kun keinot tunnistaa sairauksia ovat parantuneet. KYSissäkin on oltu mukana löytämässä aikaisemmin tunnistamattomia ja nimeämättömiä sairauksia.

Samanlaisia yksittäisiä potilaita on löytynyt muualta Suomesta tai maailmalta, ja tutkijoiden avulla on löytynyt yhteinen nimittäjä. Uudet sairaudet ovat olleet esimerkiksi immuunipuutos- ja aineenvaihduntasairauksia.

– Selvittämistä voi helposti verrata salapoliisiin tai Dr. Housen työhön. Se on tiedon hakemista ja siihen paneutumista, palaamista aina takaisin potilaan tarinaan ja löydöksiin, välillä turhauttavaakin

odottamista ja mahdollisten uusien oireiden hoitamista, huolta ja epävarmuutta.

Heiskanen-Kosma toteaa, että oleellisinta on kuitenkin jakaa, kysyä neuvoa ja kertoa vaikeista potilaista muille asiantuntijoille.

**Harvinaissairauksia** löydetään suhteessa eniten lapsipotilailta, koska monet harvinaissairaudet ovat synnynnäisiä ja vaikeimmat ilmenevät jo lapsuusiällä.

– Merkittävän sairausryhmän muodostavat kaikenikäisillä neurologiset sairaudet. Myös aineenvaihdunta- ja sydän- ja verisuonten rakenteeseen liittyvät sairaudet ovat yleisimpiä.

Suomessa erikoissairaanhoidon potilaita noin kuusi prosenttia on harvinaissairaita. Hoitokustannukset muodostavat kuitenkin noin 20 prosenttia kaikista erikoissairaanhoidon kustannuksista.

Selittäjänä on usein pitkä viive oireista diagnoosiin ja useiden erikoisalojen hoitokustannukset. Myös lääkehoidosta aiheutuvat kustannukset voivat olla huomattavia.

Joskus oireille ei saada diagnoosia. Etenkin silloin henkisen hyvinvoinnin tukeminen on erityisen tärkeää.

Vertaistuella on suuri merkitys harvinaissairauksissa, ja harvinaissairausyksikkö auttaa myös vertaistuen löytämisessä.



**Kuopiolainen Paula Happonen on elänyt dystonian kanssa viitisen vuotta. "Haluan katsoa eteenpäin ja olla positiivinen. En voi tietää, miten tauti etenee. Joillakin se pysähtyy, joillakin leviää. En pelkää tulevaisuutta", Happonen sanoo. Erityyppisiä dystonioita sairastaa Suomessa yhteensä noin 5 000 ihmistä.**

## Hoito

### Kansainvälinen yhteistyö tärkeää

■ Harvinaissairauksien tunnistaminen ja hoidon toteutus voivat olla vaikeita, minkä vuoksi Suomessa harvinaisten sairauksien ehkäisy, diagnostiikka, hoidon ja kuntoutuksen alueellinen koordinaatio on keskitetty yliopistosairaaloihin.  
■ KYSissä harvinaissairauksien yksikkö aloitti toimintansa vuonna 2016.  
■ Harvinaissairauksien yksikön toiminnan tavoite on, että potilas ohjautuu oikeaan hoitopaikkaan, saa oikean diagnoosin ja pääsee tukitoimien ja kuntoutuksen piiriin.

■ Toimintaa tukevat yksittäisten asiantuntijoiden ja kotimaisten asiantuntijaryhmien keskinäiset ja kansainväliset kontaktit sekä viralliset asiantuntijaverkostot.  
■ KYSin yksikön tärkein yhteistyökumppani KYS kliinisen genetiikan yksikkö.  
■ Erikoislääkkeitä on jo saatavilla ja moni tärkeä valmiste on korvattavuuden piirissä. Uusia lääkkeitä kehitetään koko ajan.  
■ Lisää tietoa aiheesta löytyy muun muassa osoitteesta harvinaiset.fi. Harvinaiset-verkosto on valtakunnallinen sosiaali- ja terveysjärjestöjen yhteistyöverkosto.