CMT-OPAS

Charcot-Marie-Tooth

Tietoa, kokemuksia ja käytännön vinkkejä

Lihastautiliitto ry

Sisällys

Lukijalle 3
CMT on yleisin periytyvä ääreishermoston sairaus 5
Sairaus on hitaasti etenevä 5
CMT:n oireet ja ilmeneminen 7
CMT-diagnoosiin päätyminen 7
Luokittelu 8
Hoito 12
Jalkaterän rakennemuutoksista 12
Kirurginen hoito 13
Jalan korjausleikkauksen jälkihoidosta 13
Kokemuskertomus jalkaterän korjausleikkauksesta 14
Jalkojen hoito 17
Käsien seurantaa ei saa unohtaa 21
Perinnöllisyysneuvonta 21
Kuntoutus 22
Hyvän ryhdin rakentuminen 23
Fysioterapiaa ja omaehtoista liikuntaa 24
Sopiva liikuntalaji löytyy kokeilemalla 25
Apuvälineet helpottavat arkea 29
Väsyneisyys ja levon tarve 30
Vertaistuki auttaa jaksamaan 32
Itsesairastavien vinkkejä 33
Oppaat 34
Lisätietoa ja lähteet 35

Ritva Pirttimaa, Susanna Hakuni, Annakaisa Suominen
ISBN 978-952-65116-0-3 (pehmeäkantinen)
ISBN 978-952-65116-1-0 (PDF)
Kannen kuva: Petri Jauhiainen/Vastavalo
Oppaan kuvat: Shutterstock
Oppaan taitto: Ulriikka Lipasti/Turun Etusivu Oy

Lukijalle

Tämä opas on tarkoitettu sinulle, joka olet saanut oireillesi diagnoosinimen Charcot-Marie-Tooth (CMT). Diagnoosi voi herättää monenlaisia kysymyksiä ja huolen aiheita. Oppaan tavoitteena on antaa sinulle tietoa sairaudesta ja siitä, miten sen kanssa voi tulla toimeen ja jatkaa täyspainoista elämää. Tieto ja vertaistuki ovat silloin suureksi avuksi.

Charcot-Marie-Tooth pitää sisällään suuren joukon erilaisia perinnöllisiä neuropatioita. Tällä hetkellä tunnetaan useita kymmeniä geenejä, jotka aiheuttavat jonkin CMT-sairauden. CMT-sairautta kutsutaan myös nimellä HMSN eli hereditäärinen motosensorinen neuropatia.

CMT-sairaudet kuuluvat harvinaisten sairauksien ryhmään. Suomessa sairaus luokitellaan harvinaiseksi, kun sitä sairastaa enintään viisi henkilöä 10 000:ta asukasta kohden. Suomessa arvioidaan olevan noin 2200 henkilöä, joilla on jokin CMT-sairaus.

Harvinaiset sairaudet ovat saaneet viime vuosien aikana enemmän huomiota ja perinnöllisten sairauksien diagnostiikka on parantunut, kun ihmisen perimää on opittu tuntemaan paremmin. Diagnoosin saaminen on tärkeää, koska ilman tarkentunutta diagnoosia sairaudesta on vaikea etsiä ja saada tietoa. Myös harvinaissairauksiin kehitetyt lääkehoidot ovat usein alatyyppikohtaisia kohdennettuja hoitoja.

Tämä CMT-opas on uusittu Vastaanottajasta vaikuttajaksi -hankkeen työnä. Oppaan uusimisessa on hyödynnetty Facebookissa toimivan vertaisryhmän tietoa. Ryhmän nimi on HMSN (CMT) Suomi ja siihen voivat liittyä kaikki, jotka ovat itse saaneet HMSN-diagnoosin.

Ryhmäläisiä pyydettiin kommentoimaan aiemman oppaan sisältöjä uudistamistyön pohjaksi. He ovat myös jakaneet kokemuksiaan, joita voit lukea oppaan eri osioissa. CMT-ryhmäläiset haluavat korostaa, että yksin ei tarvitse pärjätä. Vertaisia löytyy erilaisten kanavien kautta niin Suomesta kuin ulkomailtakin. Toisten kokemukset ja tarinat ovat tärkeitä.

On hyvä opetella kertomaan CMT-sairaudestaan ja omasta tilanteestaan ammattilaisille, sillä osa heistä ei ole ikinä sairaudesta kuullutkaan. Omasta sairaudesta on siksi hyvä tietää mahdollisimman paljon. Tästä oppaasta saat perustietoa sairaudestasi.

Oppaan pohjana on käytetty vuonna 2011 ilmestynyttä opasta ”HMSN – Hereditäärinen Motosensorinen Neuropatia”. Tämän oppaan tekstien muokkaamisesta ovat vastanneet neurologian erikoislääkäri Mari Auranen ja fysioterapeutti Ritva Pirttimaa päivittämällä aiemman oppaan kirjoittajien*) tekstejä yhdessä työryhmän (Anne Siltala, Susanna Hakuni, Annakaisa Suominen) kanssa. Työryhmä kiittää CMT-ryhmäläisiä arvokkaasta kokemusten jakamisesta.

*) Neurologi Päivi Meretoja, fysiatri Ulla Rytökoski, ortopedi Jouko Alanen, fysioterapeutti Esa Haaranen, fysioterapeutti Kristiina Rantakaisla, fysioterapeutti/lymfaterapeutti Eveliina Nieminen, jalkojenhoitaja Marianne Laine, järjestösuunnittelija Sirpa Kälviäinen, työllisyysasiantuntija Liisa-Maija Verainen, viestintäasiantuntija Susanna Hakuni, tiedottaja Riitta Liede

CMT on yleisin periytyvä ääreishermoston sairaus

Charcot-Marie-Toothin tauti (**CMT**) on saanut nimensä kolmen tutkijan mukaan (ranskalaiset J-M. Charcot ja P. Marie sekä englantilainen H. H. Tooth), jotka kuvasivat ensimmäisen kerran tämän sairauden yli sata vuotta sitten. Joskus etenkin vanhemmassa kirjallisuudessa näkee käytettävän myös nimeä peroneaalinen lihasatrofia (PMA, peroneal muscular atrophy), joka viittaa tyypilliseen säärten kapenemiseen sairauden edetessä.

Sairaudesta käytetään yleisesti myös nimeä **HMSN**. Lyhenne tulee englanninkielestä (Hereditary Motor & Sensory Neuropathy) ja tarkoittaa periytyvää ääreishermostoa vaurioittavaa sairautta eli neuropatiaa, jonka oireina ilmenee sekä tunto- että liikehermoratojen oireita. Sairausryhmästä käytetään myös nimeä perinnölliset polyneuropatiat eli perinnölliset monihermosairaudet. Ryhmä sisältää joukon erilaisia sairauksia, jotka voivat periytyä eri tavoin ja aiheuttaa erityyppisen oirekuvan.

CMT-sairauteen liittyy sekä tunto- että liikehermoratojen vaurioituminen. Oireet alkavat aluksi pisimpien hermojen kärkiosista eli jalkateristä. Sairauden luonnolliseen kulkuun kuuluu hitaasti etenevä oirekuva, jossa muutoksia tapahtuu verkkaisesti jalkateristä sääriin, ja sittemmin kämmenten lihasten alueella. Sairaudessa tavataan myös tuntohermojen vauriota. Motoriset eli liikunnalliset oireet ovat kuitenkin vallitsevia.

Nykyiset neurofysiologiset ja kliiniset menetelmät sekä ennen kaikkea molekyyligeneettiset edistysaskeleet, ns. uuden sukupolven sekvensointitekniikat (NGS, next-generation sequencing) ovat mahdollistaneet uusien sairausgeenien tunnistamisen. CMT voidaan jakaa eri tyyppeihin perustuen sairauteen liittyvän ääreishermovaurion (liikehermo, tuntohermo tai molemmat), hermovaurion sijainnin (aksoni eli viejäuloke, myeliini eli ääreishermon eriste tai sekamuotoinen), sekä geenimutaation pohjalta.

CMT on yleisin periytyvä ääreishermoston sairaus, ja sitä esiintyy kaikkialla maailmassa. Sitä ilmenee noin yksi tapaus 2 500 asukasta kohden eli Suomessa tautia sairastaa noin 2200 henkilöä.

Sairaus on hitaasti etenevä

Useimmiten CMT-sairaus alkaa vähitellen ja etenee erittäin hitaasti. Sairauden ehdotonta alkamisajankohtaa on usein vaikea määritellä. Kuitenkin viimeistään 20 ikävuoden vaiheilla useimmat alkavat havaita ensimmäisiä oireita.

Sairauden luonne vaihtelee suuresti, jopa saman perheen jäsenillä. Monilla tauti ilmenee myös sattumalöydöksenä esimerkiksi selkävaivojen yhteydessä otetussa ENMG-tutkimuksessa.

Eläkeiän voi saavuttaa pitämättä itseään sairaana, ja sairaus harvoin vaikuttaa elinikään.

> *Oireet alkoivat lenkkeillessä, kun huomasin ettei toinen jalka tahdo pysyä vauhdissa mukana. Tutkimukset käynnistyivät kuitenkin ihan toisen raajan kautta: olin olkapääni takia lääkärissä ja mainitsin samalla jalastani. Lääkäri teki jalalle yksinkertaisen voimakokeen, joka osoitti peroneusvoiman selkeästi heikenneen. Sitä seuranneiden ENMG- ja DNA-tutkimuksien kautta CMT-diagnoosi pian löytyi.*

> *Sairaus on hitaasti etenevä ja sen kanssa voi viettää täysipainoista elämää.*

> *Tärkeintä on opetella kertomaan sairaudesta ja omasta tilanteesta lääkäreille, fysioterapeuteille, jalkahoitajille, sillä suurin osa heistä ei ole ikinä sairaudesta kuullutkaan.*

CMT:n oireet ja ilmeneminen

Usein jo ennen diagnosointia voidaan todeta poikkeava jalan rakenne: korkea jalkaholvi ja varpaiden virheasentoja. Varpaiden virheasennot johtuvat jalkaterän ja varpaiden pikkulihasten surkastumisesta. Kävely muuttuu kömpelöksi, matonkulmiin kompastuu helposti ja kantapäille nousu vaikeutuu. Lievää jalkaterien heikkoutta tai säärten voiman puutosta voidaan toisinaan todeta jo lapsena.

Tuntomuutosoireina saattaa ilmetä tunnetta kuin jalkaterät olisivat pumpulissa tai kuin kävelisi hiekalla. Tunto-oireet (sensoriset oireet), lihasheikkous ja lihasten surkastuminen (atrofia) sekä vaikeus hallita liikettä (ataksia) voivat olla CMT-oireita.

Kipu ei ole CMT-sairauden tyyppioire. Kuitenkin moni kuvaa kipuja, jotka yhdistyvät lihaskunnon heikkenemiseen. Virheasennot ja muuttunut kävelytyyli voivat aiheuttaa esimerkiksi jalkateriin, polviin ja selkään erilaisia vaivoja. Joskus myös itse ääreishermosairauteen voi liittyä kivuliaita tuntemuksia alaraajoissa.

> *”Kivut ainakin itselläni ovat todella suuri ongelma. Niitä vähätellään joka paikassa, koska oletetaan, etteivät ne kuulu tähän sairauteen.*

Kävelyn epävarmuus ja jalan rakennemuutokset muodostavat suurimmat hankaluudet. Monille CMT-potilaille kehittyy myös käsioireita: esimerkiksi paidan napitus ei enää onnistu kömpelyyden vuoksi. Oireisto on yleensä molemminpuolinen, vaikka voikin olla voimakkuudeltaan epäsymmetrinen.

Usein CMT-sairaus on etenevä, joskin vuosien ja vuosikymmenien kuluessa se etenee lähes huomaamattoman hitaasti. Harvoin sairaus aiheuttaa niin suuria ongelmia, että tarvittaisiin liikkumisen apuvälineitä tai pyörätuolia. Toisaalta käsien lihasvoima voi kuitenkin siinä määrin heiketä, ettei esimerkiksi pukeminen tai kirjoittaminen suju ilman apua.

CMT-diagnoosiin päätyminen

Jotta oppisi elämään sairautensa kanssa, on hyvä tietää siitä mahdollisimman paljon. Tämän vuoksi oikean diagnoosin saaminen on tärkeää. Myös periytyvyydellä on usein suuri merkitys, vaikka vielä tällä hetkellä ei näitä sairauksia kyetäkään parantamaan.

Kliinisessä tutkimuksessa havainnoidaan mm. jalan rakenne, kävely, ylä- ja alaraajojen lihastoiminta ja jänneheijasteiden esilletulo. ENMG-tutkimuksessa (lihassähkö, elektroneuromyografia) mitataan lihassolujen sähköistä aktiivisuutta ja nopeutta, jolla impulssit siirtyvät hermorunkoja pitkin. CMT-taudeissa ääreishermojen johtonopeudet ovat yleensä hidastuneet.

Lihaskoepala (biopsia) voi erottaa, onko kyseessä hermoja vaurioittava sairaus vai lihassoluun kohdistuva tauti. Muutaman millimetrin kokoinen lihaspala tutkitaan mikroskooppisesti ja näytteestä kyetään erottamaan hermoperäiseen lihassurkastumaan sopivat muutokset, jotka poikkeavat varsinaisissa lihaksen taudeissa todettavista löydöksistä.

Lihasten kuvantamistutkimukset (kaikukuvaus, magneettikuvaus) antavat joskus lisätietoa lihasvaurion laajuudesta ja esiintymisestä myös sellaisissa lihasryhmissä, joita ENMG-tutkimuksessa ei voida tutkia. Verikokeella todettava kreatiinikinaasi (CK) on lihasolussa oleva valkuaisaine, jonka nousu veressä on tyypillistä lihasdystrofioissa ja muissa varsinaisissa lihaksen sairauksissa. Se nousee vain harvoin CMT-taudeissa.

Hermorunkojen ja niiden ympäryskudosten rakenteita ei kyetä tutkimaan kuin hermokoepalan ja mikroskooppisten tutkimusten avulla. Kuvantamistutkimukset eivät kykene erottamaan näin pieniä rakenteita. Tavanomaisissa verikokeissa ei myöskään havaita mitään näille taudeille tyypillistä. Sukutiedot antavat usein jo viitettä mahdollisesti periytyvästä sairaudesta.

Nykyään molekyyligeneettiset tutkimukset määrittävät pitkälti diagnostiikkaa, kun taustalla olevia mutaatioita on pystytty tunnistamaan ja tarkempi luokittelu voidaan tehdä niiden perusteella. Aiemmin luokittelu perustui kliiniseen taudinkuvaan, neurofysiologisiin ja neuropatologisiin (hermokoepalojen analysointi) tutkimuksiin sekä sukupuista pääteltävään periytymistapaan.

Luokittelu

Perinteinen CMT-sairauksien luokittelu perustuu neurofysiologisessa tutkimuksessa määriteltyyn hermojen johtumisnopeuteen (NCV, nerve conduction velocity), sekä sairauden periytymismalliin. Autosomeissa eli ei-sukukromosomeissa tapahtuva periytyminen on yleisintä ja se voidaan jakaa hermojen johtumisnopeuden perusteella seuraavasti (normaali NCV > 40-45 m/s).

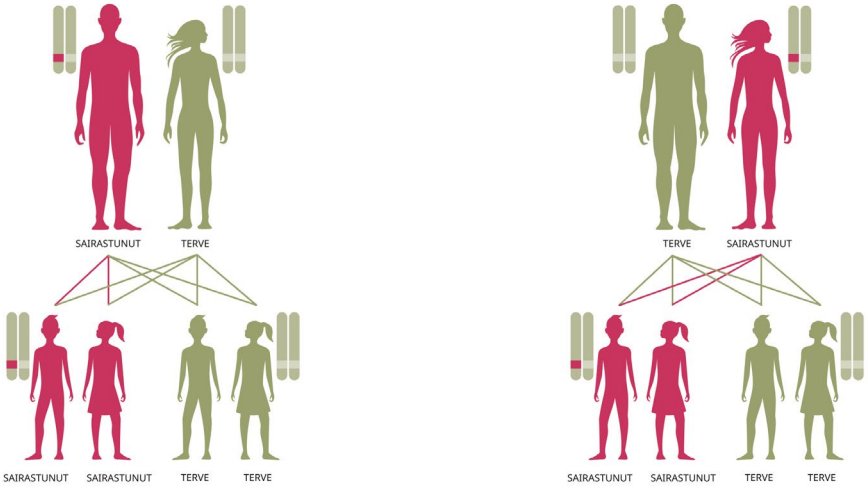
DEMYELINOIVA TAUTIMUOTO, **vallitsevasti periytyvä** (**CMT1**). Määritelmän mukaan hermojen johtonopeus on huomattavasti hidastunut, NCV < 35 m/s. CMT 1A – kromosomissa 17 sijaitsevan PMP22 (peripheral myelin protein 22) -geenin kahdentuma eli duplikaatio aiheuttaa CMT1A-sairauden. Sen sijaan, että ko. kohdassa sijaitsisi normaalit kaksi geeniä (yksi kummastakin kromosomiparista), siinä esiintyykin kolme kopiota, pari toisesta kromosomista ja yksi toisesta. Duplikaatio voidaan osoittaa noin 60-70 %:lla CMT 1-tapauksista. Myös saman geenin yksinkertaisemmat, yhden emäksen ns. pistemutaatiot mutaatiot voivat myös aiheuttaa CMT1A- taudin. Sairauden oireet alkavat n. 5-25 vuoden iässä. Jalkaterän malli on poikkeava (korkea jalkaholvi eli pes cavus ja vasaravarpaat), ja nilkan heikkous on tavallista. Alle 5% sairastuneista tarvitsee sairauden edetessä liikkumisen tuekseen pyörätuolia.

AKSONAALINEN TAUTIMUOTO, **vallitsevasti periytyvä** (**CMT2**). Hermojen johtumisnopeus on normaali, NCV > 45 m/s. Sairastuneella on oireena raajojen kärkijäsenten heikkous ja lihasten surkastuminen. Oireiden voimakkuus on yleensä lievempää kuin demyelinoivassa sairauden muodossa. Sairaus voi alkaa vasta aikuisiällä. CMT2 on geneettisesti monimuotoisempi kuin CMT1. Taudinnimityksen perään lisätään kirjain niissä tapauksissa, joissa tautigeeni on tunnettu. CMT2- alaluokitus on edennyt jo Z-kirjaimeen saakka (CMT2A-CMT2Z). Suomalaisessa väestössä on havaittu myös useita eri geenien virheitä sairauden taustalla. Yleisimpiä geenejä ovat GDAP1 sekä CHCHD10.

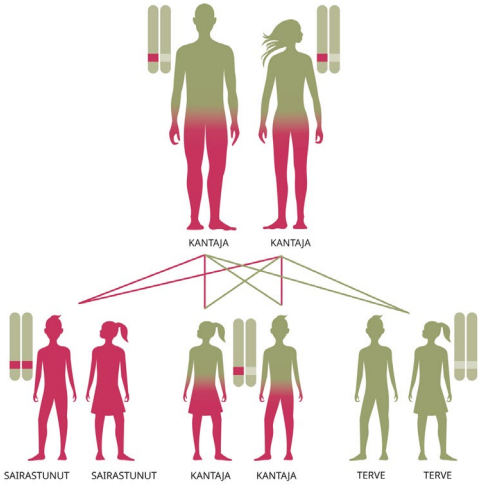
SEKAMUOTOINEN TAUTIMUOTO, **vallitsevasti periytyvä** (**DI-CMT**, **dominant intermediate**). Määritelmän mukaan hermojen johtumisnopeus on lievästi alentunut, NCV 35-45 m/s. Sairauden oireet muistuttavat muita CMT-sairauksia, ja siinä tapahtuu sekä demyelinaatiota että aksonivauriota.

Peittyvästi periytyville tautimuodoille käytetään nimitystä CMT4, ja **X-kromosomissa periytyville** CMTX. CMT3 tarkoittaa varhain alkavaa vaikea-asteista demyelinoivaa neuropatiaa, joka tunnetaan myös nimellä Dejerine-Sottasin tauti.

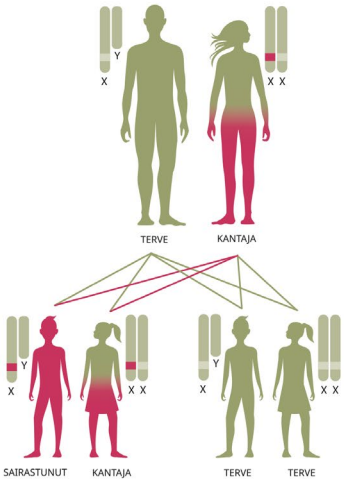
Vallitseva eli dominantti periytyminen

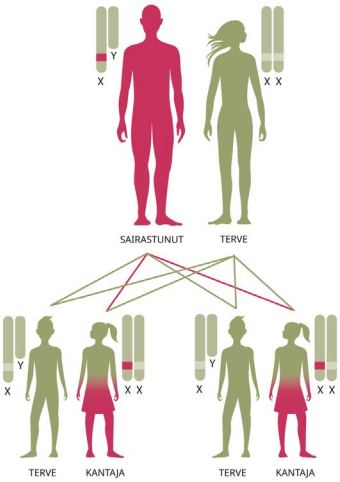


Peittyvä eli resessiivinen periytyminen

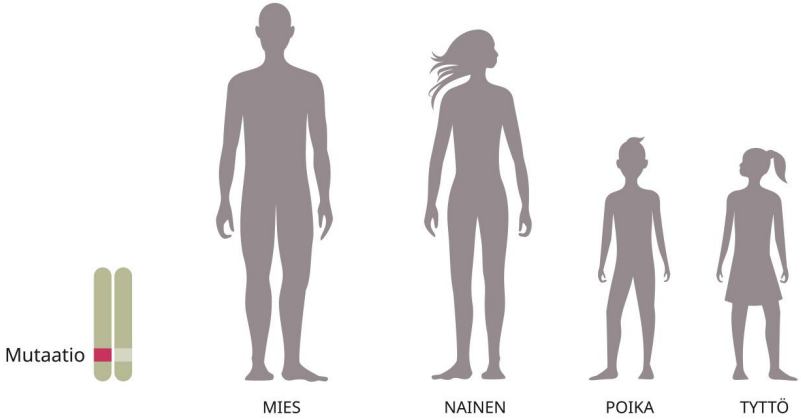


X-kromosominen peittyvä periytyminen





SELITYKSET



Luokittelusta löytyy lisää tietoa monilta kansainvälisiltä verkkosivustoilta:

Charcot-Marie-Tooth (UK)
www.cmt.org.uk/members/what-is-cmt/classification/

Charcot-Marie-Tooth News (USA)
www.charcot-marie-toothnews.com/types-of-charcot-marie-tooth-disease-2/

Charcot-Marie-Tooth Association (USA)
www.cmtausa.org/understanding-cmt/types-of-cmt/

Hoito

CMT-sairauksiin ei ole olemassa parantavaa hoitoa, mutta oireiden kanssa pärjäämistä voidaan helpottaa monilla tavoin: terveillä elämäntavoilla, pienapuvälineillä, jalkojen hoidolla ja liikunnalla. Sairauteen liittyviä kipuja voidaan tarvittaessa hoitaa lääkityksellä. Hoito on aina yksilöllistä, ja siinä on syytä kiinnittää huomiota myös muuhun lääkitykseen.

Muiden sairauksien hoidon yhteydessä on hyvä mainita perinnöllisestä ääreishermostosairaudesta. Etenkin diabeteksen, johon liittyy oma riskinsä ääreishermostovaurion kehittymiselle, hyvä hoitotasapaino on erittäin tärkeää. Samoin on syytä välttää isoja kerta-annoksia alkoholia.

Ehdottomasti haitallisten ja vältettävien lääkkeiden listalle kuuluu muun muassa syöpälääkkeitä ja kohtalaisen riskin ryhmäänkin vain pieni määrä yleisessä käytössä olevia lääkkeitä, esimerkiksi rytmihäiriölääkkeenä käytetty amiodaroni. Muita mainitsemisen arvoisia ovat antibiootit metronidatsoli, nitrofurantoiini sekä fluorokinolonien ryhmään kuuluvat lääkkeet.

Ajantasainen lista löytyy täältä:
www.cmtausa.org/living-with-cmt/managing-cmt/medications/
Listaan voi tutustua yhdessä hoitavan lääkärin kanssa ainakin silloin kun uutta lääkitystä harkitaan aloitettavaksi.

Jalkaterän rakennemuutoksista

CMT-sairauden jalkaongelmien kehittymisen syynä on jalkaterän pienten lihasten kuihtuminen. Painon jakautuminen jalkaterälle muuttuu, ja kuormitus siirtyy usein päkiän keskelle. Jalkapohjan rasvapatjan katoaminen tai liukuminen varpaiden alle jättää päkiän luut ilman pehmustusta, ja ihon paksuuntuminen kuormituskohdissa johtaa kovettumiin. Varpaiden nivelten kiristyminen ja liikerajoitteet johtavat tukirakenteiden ja nivelten jäykistymiseen. Painekuormitus jalkaterällä lisääntyy entisestään ja tästäkin syystä kovettumien syntyminen lisääntyy. Kovettumat suurentavat paikallista painetta, joka ohjautuu syvempiin kudoksiin ja altistaa haavaumien syntymiselle.

Jalkaongelmiin vaikuttavat myös muun muassa tuntoaistin tai lihasvoimien heikentyminen ja hikoilun vähentyminen, jotka johtuvat hermotuksen muutoksista eli niin sanotusta sensorisesta, motorisesta tai autonomisesta neuropatiasta. Sensorisessa neuropatiassa kosketus-, kipu-, ja lämpötunto heikentyvät ja jalan hälytysjärjestelmät eivät siksi enää toimi normaalisti.

Motorinen neuropatia heikentää jalkaterän pieniä lihaksia ja muuttaa jalkaterän kaarirakenteita. Jalan lihasten epätasapaino näkyy esimerkiksi varpaiden koukistumisena vasaravarvas-asentoon sekä kireinä jalkaterän päällä kulkevina jänteinä. Myös poikittaiskaaren laskeutuminen, vaivaisenluu ja jalkaterän leviäminen saattavat olla merkkejä motorisesta neuropatiasta.

Autonominen neuropatia vähentää hikoilua. Kuiva ja kuormitusmuutosten paksuntama iho saattaa haljeta, jolloin halkeamat toimivat infektioportteina. Lisäksi autonomisten hermosäikeiden vaurio heikentää ääreiskudosten hapensaantia.

Kirurginen hoito

Jalkaterän virheasentojen kirurginen hoito on yksi vaihtoehto, jota harvoin kuitenkaan harkitaan ensisijaisena hoitomuotona. Leikkauksen tarpeellisuutta arvioitaessa otetaan huomioon kivut, virheasentojen liikkumiselle aiheuttama haitta sekä potilaan valmius ja motivoituneisuus leikkaukseen ja sen jälkeiseen pitkään kuntoutukseen.

Jalkaterän monimutkaisen rakenteen ja toiminnan vuoksi jalkakirurgiset toimenpiteet ovat vaativia. Jalkaterää ei saada palautettua korjausleikkauksella normaaliksi, mutta usein paremmaksi. Korjausleikkauksen tavoitteena on kivuton ja tukeva jalkaterä, ja osassa tapauksista virheasentojen etenemisen estäminen.

Pehmytkudosleikkauksissa voidaan kiristävä kantakalvo vapauttaa jalkapohjasta, korjata nilkan ulkosivun nivelsiteitä ja tehdä erilaisia jännesiirtotoimenpiteitä. Pelkillä pehmytkudosleikkauksilla ei useinkaan saada aikaan riittävää korjausta, vaan lisäksi tarvitaan luukudoksiin kohdistuvia toimenpiteitä.

Tällaisia toimenpiteitä ovat nivelten väliset jäykistysleikkaukset sekä luun katkaisu- ja kääntöleikkaukset. Jäykistysleikkauksiin päädyttäessä on huomattava, että jalan sivuttaisliike heikkenee leikkauksen seurauksena huomattavasti. Sivuttaisliikkeen heikkeneminen vaikuttaa jalkaterän kykyyn joustaa ja vaimentaa iskuja. Tästä kaikesta aiheutuu muiden nivelien kuormituksen kasvua. Toisinaan joudutaan myöhemmin tekemään uusia jäykistysleikkauksia.

Jalan korjausleikkauksen jälkihoidosta

Jalan korjausleikkauksiin liittyy normaaleja leikkauksiin liittyviä riskejä, kuten infektioiden, laskimotukoksen ja keuhkoveritulpan riskit. Jäykistysleikkauksissa myös luutumisen viive saattaa tuottaa ongelmia. Leikkausriskinä voidaan pitää myös sitä, ettei leikkauksen lopputulos olekaan toivottu eli jalkaterän tai nilkan asentoon ei aina saada riittävää korjausta tai kaikkia kipuja poistettua.

> *Enemmän kuin leikkausta, jännitin paluuta 3-kerroksiseen omakotitaloon, jossa muun muassa makuuhuone ja pesutilat olivat eri kerroksissa. Toipumisajaksi vuoteeni siirrettiin keskikerrokseen. Keittiöhommissa apuna oli pyörällinen tuoli, joka vapautti molemmat kädet työskentelyyn. Muu liikkuminen sujui kyynärsauvoilla, joiden käyttöä olin harjoitellut jo etukäteen.*

Leikkauksen jälkeinen sairaalassaoloaika on useimmiten 3–5 päivää. Kipsiä leikatussa jalassa pidetään keskimäärin 6–8 viikkoa leikkauksen jälkeen. Leikkauksesta riippuen kipsin jälkeen saatetaan käyttää niin sanottua kipsisaapasta muutaman viikon ajan. Keskimääräinen sairausloma-aika leikkauksesta on noin 3–4 kuukautta. Leikkauksen jälkeinen turvotus saattaa kestää jalassa 6–12 kuukauden ajan.

Kokonaistoipumisaika leikkauksesta on jopa vuoden pituinen. Ennen leikkausta on tarkistettava, että potilas on sitoutunut leikkauspäätökseen ja hyväksyy leikkauksen riskit. Potilaan on myös sitouduttava korjausleikkauksen jälkeiseen hoitoon ja kuntoutukseen. Leikkauspäätöksiä harkitaankin aina tarkkaan yhdessä lääkärin ja potilaan kanssa.

Kokemuskertomus jalkaterän korjausleikkauksesta

Anne Siltala

Kirurgin veitsi ei ole ensisijainen hoitomuoto eikä sen avulla voi taikoa jalkaterää normaaliksi, mutta korjausleikkauksista voi oman kokemukseni mukaan olla kuitenkin iso apu: kivut ja apuvälineiden tarve voivat vähentyä, ja parhaimmillaan jopa virheasentojen paheneminen voi hidastua. Kumpikin jalkani on leikattu kaksi kertaa viimeisten 15 vuoden aikana. Ensimmäisen leikkauksen aikoihin olin 38-vuotias, neljäs ja toivottavasti viimeinen leikkaus tehtiin viisikymppisenä.

Sain HMSN IA-diagnoosin 33-vuotiaana sen jälkeen, kun sairaus oli geenitutkimuksissa löydetty isältäni. Oireita minulla oli ollut jo lapsesta saakka: huono tasapaino, kömpelö liikkuminen, korkeat jalkaholvit, roikkuvat jalkaterät, pikkuvarpaiden vasaravarpaat ja helposti nyrjähtävät nilkat. Ennen diagnoosin saamista tein koiran kanssa pitkiä lenkkejä vääränlaisilla kengillä, ja välillä päkiän alue ja ukkovarpaiden tyvinivelet kipeytyivät niin pahasti, että lääkärin piti varmistaa, voiko kyseessä olla kihti. Diagnoosin jälkeen palaset alkoivat loksahtaa kohdilleen ja sain vihdoin erilaisia apuvälineitä, tärkeimpinä tukipohjalliset ja varvasortoosit.

Lihastautiliiton sopeutumisvalmennuskurssilla kuulin ensimmäisen kerran leikkauksen mahdollisuudesta. Itkuhan siinä tuli – kun oireiden kanssa oli sinnitellyt koko ikänsä, tuntui sekä helpottavalta että pelottavalta, ettei kyse ollutkaan minun liikunnallisesta lahjattomuudestani vaan vakavasti otettavasta sairaudesta, joka voisi vaatia leikkaushoitoa. En tiennyt, kumpi pelotti enemmän, ajatus leikkauksesta vai kyynärsauvoista. Mutta vain muutama vuosi myöhemmin päädyin ensimmäisen kerran leikkauspöydälle Peijaksen sairaalassa Vantaalla.

Minulla sekä käsivarsien että jalkojen hermojohtonopeudet ovat hidastuneet huomattavasti enemmän vasemmalla kuin oikealla puolella. Niinpä ensimmäisessä leikkauksessa korjattiin huonomman ja heikomman vasemman jalkaterän asentoa. Tavoitteena oli helpottaa jalkaterän hallintaa ja parantaa sen asentoa: korkeaa pitkittäisholvia madallettiin poistamalla kiilanmuotoinen pala luuta ukkovarpaan jalkapöytäluusta ja vahvistamalla leikkauskohta niitin muotoisella hakasella. Isompi juttu oli jänteiden siirtäminen: pari jalkaterän päällä kulkevaa jännettä katkaistiin jalan sisäsyrjän puolella ja kiinnitettiin jalan ulkosyrjällä kulkeviin jänteisiin (toimenpiteet Hibbs ja Jones).

Leikkauksesta toipuminen kesti kolmisen kuukautta. Ensin jalka oli kipsissä, sitten kävelin walker-saappaan kanssa monta viikkoa. Vapauden koittaessa leikattu jalka oli heikko eikä se tuntunut omalta. Vähitellen kävelylenkit pitenivät ja voimat palasivat. Kuntoutuminen oli pitkä prosessi, jossa terveyskeskuksen osaava fysioterapeutti oli korvaamaton apu. Harjoituksia oli tehtävä sinnikkäästi myös kotona, ja edistyminen oli hidasta. Mutta vähitellen opin hakemaan tasapainoa jalkaterästä ilman, että yläkroppa alkoi heilua ensimmäisenä.

Vasemmasta jalasta tuli leikkauksen jälkeen niin paljon parempi, että oikeaan jalkaterään tehtiin vastaava operaatio vain vuotta myöhemmin. Näin jälkikäteen ajatellen toinen leikkaus tuli liian pian, sillä kuntoutuminen kestää kauan, jopa vuoden verran. Vie aikansa, ennen kuin jalkaterä mukautuu uuteen asentoon ja jalkaterän heikot ja pitkän kipsauksen aikana entisestään heikentyneet lihakset vahvistuvat. Ja koska oikea jalkaterä oli lähtökohtaisesti parempi, leikkauksesta ei edes ollut yhtä paljon hyötyä kuin vasemmalla. Mutta ainakin jalat olivat kahden leikkauksen jälkeen suurin piirtein samaa paria.

Kuusi vuotta myöhemmin yksi ilta vääränlaisissa kengissä kipeytti oikean jalan vasaravarpaaksi jäykistyneen pikkuvarpaan niin pahasti, ettei mikään kipulääke eikä kotikonsti tehonnut. Muutaman kuukauden kärsimättömän odotuksen jälkeen olin taas Peijaksen sairaalassa. Leikkaus oli jo kolmas, ja tällä kertaa oikean jalan varpaat suoristettiin: ukkovarpaaseen upotettiin ruuvi, joka jäi paikoilleen, kaikkiin muihin varpaisiin laitettiin muutaman viikon ajaksi k-piikit. Myös varpaita kippuraan vetäviä jänteitä operoitiin (Girdlestone-Taylor toimenpiteet). Tällä kertaa ei tarvittu kipsiä, vaan kuljin kuusi viikkoa kantakengässä ja kieputin varpaat aina suihkun jälkeen moninkertaiseen harsosidokseen. Leikkauksen jälkeen oma jalkaterä suorine varpaineen näytti oudolta ja vieraalta.

Pitkän pohdinnan ja tutuksi tulleen ortopedin kanssa käydyn keskustelun jälkeen päätin neljä vuotta myöhemmin mennä vielä yhteen leikkaukseen, joka olisi edellistä isompi. Tällä kertaa suoristettiin vasemman jalan varpaat, mutta samalla korjattiin myös nilkan toimintaa. Jalkaterää sisäänpäin taivuttava vahva jänne halkaistiin ja sen toinen puoli kiinnitettiin jalkaterän ulkosyrjälle tukemaan jalkaterää ja helpottamaan nilkan koukistamista. Lisäksi akillesjännettä pidennettiin, mikä helpotti pohkeen kireyttä ja nilkan koukistamista. Leikkaus oli iso, mutta nyt pari vuotta myöhemmin voin sanoa, että sain siitä myös paljon apua. Varpaat asettuivat niin hyvään asentoon, että en enää tarvinnut varvasortoosia enkä Dictus-tukea. Käytän Dictusta nykyään vain sellaisina päivinä, kun tiedän, että kävelyä tulee niin paljon, että heikot lihakset alkavat väsyä ja jalkaterä roikkua.

Molemmissa jaloissa käytän yhä tukipohjallisia ja pääasiassa ortopedisiä kenkiä. Oikeassa jalassa tarvitsen edelleen varvasortoosia, joka ohjaa varpaat hyvään asentoon seistessä ja kävellessä. Mutta silloin kun jalkaterä on rentona vaikkapa tuolin päällä, varpaat sojottavat eri ilmansuuntiin. En osaa sanoa, menikö oikean jalan varpaiden suoristamisessa jokin pieleen vai olinko liian laiska jumppaamaan leikkauksen jälkeen. Vasemmassa jalassa kummankin leikkauksen lopputulos on hyvin onnistunut.

Vuosien mittaan olen hämmästellyt, mitä kaikkea leikkauksissa voidaan tehdä. Kipseistä, kivuista ja pitkästä kuntoutumisesta huolimatta en kadu yhtään leikkausta enkä osaa kuvitella, millaiset jalkani olisivat ilman niitä. Minulla ei ole enää vasaravarpaita, vaivasenluita eikä kovin pahoja jalkapohjien kovettumia eikä niistä kaikista johtuvia kipuja tai ihon sisään kasvavia kynsiä. Voin joskus löytää sopivat kengät jopa tavallisesta kenkäkaupasta, tosin yleensä miesten malleista. Minun on helpompi kävellä, eivätkä nilkat nyrjähdä ihan yhtä helposti kuin ennen. Virheasentoja aiheuttava lihasheikkous ei ole kuitenkaan kadonnut mihinkään, eikä sairauden etenemistä voi ennustaa eikä pysäyttää.

Kokemukseni perusteella kannustan selvittämään, voisiko ortopedin veitsestä olla apua myös sinulle. Liian pitkään ei kannata odotella, sillä joissakin toimenpiteissä jalkaterän tilanne ei saa olla liian huono, esimerkiksi varpaissa täytyy olla tietty toiminta jäljellä. Leikkauksesta toipuminen on myös sitä helpompaa, mitä paremmassa kunnossa on sitä ennen. Harkinnassa täytyy tietysti muistaa myös, että kaikkiin leikkauksiin liittyy aina riskejä eikä niiden onnistumista voi taata. Lopputulokseen vaikuttaa kuitenkin myös oma toiminta: leikkaushaavojen huolellinen hoito ja etenkin kärsivällinen jumppaaminen.

Ennen leikkausta

Leikkauksen jälkeen

Jalkojen hoito

Päivittäinen pesu kylvettäen tai suihkuttaen on jalkahoidon perusta. Pidempi jalkojen liottaminen ei kannata, sillä se irrottaa ihon omaa rasvaa ja kuivattaa ihoa. Kosteusvoide pesun jälkeen auttaa pitämään ihon pehmeänä ja joustavana.

Jalkojen ihon kunto on hyvä tarkistaa säännöllisesti ja huolellisesti, sillä toisinaan pienet naarmut ja haavaumat varpaiden välissä saattavat jäädä huomaamatta. Myös kynsien ja kovettumien hoidossa kannattaa olla huolellinen, ettei ihorikkoja pääse syntymään.

> *Jalkaterapeutilla käynti säännöllisesti sekä myös hieronta ovat auttaneet itseäni.*

> *Jos varpaiden välit pääsevät hautumaan ja iho menee rikki huolellisesta kuivaamisesta ja talkin käytöstä huolimatta, tarvitaan järeämpiä keinoja: varpaiden väliin Daktarin-puuteria ja apteekista ostettavaa lampaanvillaa. Villasta voi vetää sopivan paksuisen "jouhinipun", jonka pujottelee varpaiden väliin tai ympäri varovasti, ei liian tiukalle! Villa auttaa pitämään hieman ilmaa ahtaissa väleissä ja ihoa paranemaan.*

”*Rasvaus päivittäin tai ainakin jokaisen suihkun jälkeen riittävän tuhdilla rasvalla. Käytän päivittäin talkkia, jota laitan varpaiden alle ja väliin hautumisen estämiseksi. Jalkojenhoitajan tai jalkaterapeutin käsittely on tarpeen sopivin väliajoin, koska itse ei saa kovettumia yhtä hyvin pois eikä sisäänkasvaneita kynsiä leikattua. Hän osaa tehdä myös silikoniortoosit, jotka ovat minulla välttämättömät.*

Jalkinevalintaan kannattaa kiinnittää huomiota. Jalkineiden tulee olla hyvin istuvat, eivätkä ne saa puristaa ja aiheuttaa näin ihon kovenemista ja paksuuntumista. Jalkinetta pukiessa kannattaa varmistaa, ettei jalkineen ja jalan väliin jää hiekkaa, makkaralla olevaa sukkaa tai pohjallista, ettei iho hankaannu kävellessä rikki. Uudet jalkineet kannattaa ottaa käyttöön vähitellen.

”*Pystyn käyttämään vain ortopedisiä kenkiä, paitsi työsandaalit löytyivät kenkäkaupasta. Pitää olla leveyttä ja tukevuutta ja irrotettavat sisäpohjat, jotta omat tukipohjalliset saa alle.*

”*HMSN-diagnoosilla saa yleensä maksusitoumuksen jalkineisiin. Älä tyydy huonoihin kenkiin. Ne eivät saa hiertää eikä puristaa. Minun suosikkikenkäni ovat norjalaiset.*

”*Suosikkikenkäni ovat vaelluskengät. Napakka lyhyt varsi tukee juuri sopivasti nilkkaa ja paksu kumipohja on pehmeä alusta virheasennossa oleville nilkoille astuessa. Ovat kalliita, joten yksi pari tulee käytettyä aika loppuun ennen uuden ostamista.*

”*Kengät tulee saada jalkoihin niin, etteivät varpaat mene mutkille. Varpaita ei pysty itse ohjailemaan. Monet kengät ovat liian matalia, eivätkä aukea tarpeeksi. Tämän hetket suosikit ovat kengät, joissa on kaksi vetoketjua.*

”*Aikaisemmin käytössäni oli tukikengät, mutta kuuden leikkauksen jälkeen pystyn käyttämään ihan kaupan kenkiä. Jos teetetään kengät tai pohjalliset, se vaatii pitkää pinnaa! Joskus muutoksia joudutaan tekemään USEASTI. Ja täytyy silti vaan jaksaa pyytää muutoksia. Kengät täytyy olla oikeasti hyvät jalkaan. Ne eivät saa hiertää tai painaa mistään. Ja täytyy totutella pikkuhiljaa – niin kenkiin kuin pohjallisiin!*

”*Itselläni on hyvä tilanne, kun ole saanut jo yli 10 vuotta kahdet kengät vuodessa maksusitoumuksella. Joskus ne onnistuvat hyvin, joskus heikommin. Joudun pitämään aina tukipohjallisia ja peroneustukia.*

”*Riittävän tilavat kengät, että ortoosit sopivat kenkiin. Käytössä tunnetun urheilumerkin lenkkarit.*

Jalkineiden on oltava tasapohjaiset ja mielellään nilkasta tukevat.

Kengät, jotka tuntuvat heti täydellisiltä jaloissa. Syys-kevät-talvikengät tukevat hyvin nilkkoja. Kesäkengissä olen tykännyt Lytech-materiaalista valmistetuista kengistä, jotka ovat kaksoisholvikaarituetut.

Ennaltaehkäisynä jalat tulisi huoltaa päivittäin haavaumien, rakkojen tai hiertymien varalta. Kantapäissä ei saisi olla kuivia halkeamia, eikä kovettumia päkiässä, varpaiden päissä tai jalan sivuissa. Erityisen tärkeää on kynsien säännöllinen leikkaaminen. Kynnet leikataan suoraan niin, että kynsi ylettyy varpaan etureunan tasalle. Kynnen sisäänkasvu aiheuttaa helposti kynsivallin tulehdusta. Paksut tai reunoiltaan sisäänkasvavat kynnet tarvitsevat usein avukseen jalkahoidon ammattilaisen. Säännöllinen käynti jalkahoidon ammattilaisen luona on tärkeää, ja ammattilainen osaa neuvoa jalkojen omahoitoa yksilöllisesti.

Käyn säännöllisesti kerran kuukaudessa keskussairaalan jalkaterapeutilla. On ollut todella hyötyä. Virheasennoista johtuvat kovettumat pysyvät säännöllisen hoidon avulla kunnossa ja kivuttomina. Säännöllisen jalkahoidon lisäksi itse kotona vain rasvaan jalkoja saunan jälkeen, jotta kovettumat pysyisivät pehmeinä myös väliajalla.

”*Käyn säännöllisesti jalkahoidossa. Yksityisellä aina välillä, kun lähetteenmukainen terveyskeskushoito on niin epäsäännöllistä; jopa puolen vuoden taukoja. Täysin välttämätöntä, vähintään kahden kuukauden välein ja tiheämminkin, jos kynnet kasvavat.*

”*Jalkahoitaja olisi tarpeen. Tämän kun saisi vielä terveysaseman kautta, niin olisi hyvä.*

”*Fysiatri kirjoitti toistaiseksi voimassaolevan lähetteen sairaalan jalkahoitajalle, jossa käyn noin 5–6 viikon välein. Pääsääntöisesti koitan jaksaa rasvata jalat joka ilta ja käyttää yösukkia, koska jalat ovat useimmiten umpijäässä.*

Jalkojen turvotuksen hoito ja ehkäisy on myös osa jalkojen hoitoa, ja se toteutetaan tukisukilla tai lymfaterapialla. CMT-sairaudessa alaraajojen turvotus voi johtua puutteellisesta lihaspumpputoiminnasta. Tukisukkien käytöllä voidaan tukea heikentynyttä lihaspumpputoimintaa ja näin ennaltaehkäistä tai vähentää turvotuksen muodostumista tai siirtää näkyvän turvotuksen alkamista myöhemmäksi.

Tukisukkia käytettäessä on tärkeää ottaa huomioon mahdolliset jalkaterien/jalkojen tuntopuutokset. Monet CMT-sairastavat kertovat, että jalat ja varpaat ovat kylmät, verenkierto jalkojen ääreisosissa on heikkoa ja jalkaterissä on tunnottomuutta. Tällöin jalkojen ihon väriä ja lämpötilaa on hyvä tarkkailla muutosten huomaamiseksi.

Mikäli tukisukkien käyttö jalkojen tuntopuutosten tai heikentyneen verenkierron vuoksi on mahdotonta, kannattaa harkita turvotuksen hoitamista manuaalisella lymfaterapialla. Manuaalisen lymfaterapian ohella voi kokeilla turvotuksen vähentämiseksi ja hoitamiseksi myös manuaalista käsittelyä täydentäviä koneellisia hoitomuotoja, kuten LymphaTouch- tai LPG-laitehoitoa tai jaksottaista painepuristushoitoa (Ventipress/LymphaPress).

Toiset ovat saaneet apua lymfahoidosta erityisesti turvotuksen hoitoon, osa kokee sen itselleen tarpeettomaksi. Sopivat hoitomuodot löytyvät kokeilemalla.

”*Leikkausturvotusta hoitaakseni olen käynyt lymfahoidossa, mutta en osaa sanoa, oliko siitä suurtakaan apua. Sen sijaan olen tehnyt kinesioteipillä lymfateippauksia, kun leikattu jalka on kipeytynyt ja turvonnut. Olen kokenut sen auttavan. Käyttö vain turvotuksen ilmaantuessa.*

”*Kokemukseni lymfahoidosta on, että se auttaa kipuihin ja turvotukseen. Hoito on kallista, mutta jos olisi mahdollista, kävisin säännöllisesti.*

”*Kokeilin lymfahoitoa muutaman kerran. Omat jumivat lihakseni tykkäävät kuitenkin enemmän kunnon murjonnasta kuin tämmöisestä hissuttelusta.*

Käsien seurantaa ei saa unohtaa

CMT-sairaudessa käsien toimintakykyä tulee seurata yksilöllisesti, koska kämmenten ja sormien lihasten surkastuminen ja tunnottomuuden ilmestyminen vaihtelevat suuresti eri henkilöiden välillä. Usein näihin oireisiin tottuu, ja vasta arkisten askareiden hankaloituessa tulee käsien heikkous puheeksi lääkärin vastaanotolla. Kädet ovat kuitenkin niin merkittävät toimintakyvyn kannalta, että jokaisella vastaanottokäynnillä tulisi tarkistaa myös käsien toimintakyky.

Lääkärin haastattelussa ja tutkimuksessa pyritään selvittämään käsien nykyhetken tilanne, käsien rakenne sekä toimintojen ja suoritusten mahdolliset muutokset sekä koti- että työelämässä. Fysioterapeutti ja toimintaterapeutti osaavat arvioida käsien rakenteellisten muutosten, kuten lihasatrofioiden, tuntopuutosten ja virheasentojen vaikutukset nostamiseen, kantamiseen, puristusvoimaan. Lihasvoiman mittauksen lisäksi tulee tehdä sormivoimien arviointi sekä selvittää mahdollisten puutteiden aiheuttamat vaikutukset arjen toimissa ja tehtävissä kuten napitus, esineisiin tarttuminen ja kiinni pitäminen.

Kämmenlihasten passiivinen venyttely ja virheasentojen ehkäisy on erittäin tärkeä osa fysioterapiaa ja kotiohjeita. Kotona kannattaa tehdä säännöllisesti fysioterapeutin ohjaamia harjoitteita.

Perinnöllisyysneuvonta

Perheen perustaminen ja lasten hankkiminen ovat isoja kysymyksiä elämässä. Kun jompikumpi vanhemmista on saanut diagnoosiksi perinnöllisen sairauden kuten CMT, pohdittavaa on varmasti normaalia enemmän.

Perinnöllisyysneuvonnan tarkoituksena on selvittää sairauden uusiutumisriski perheessä. Jos ennestään terveessä suvussa ilmenee uusi periytyvä sairaus, se voi johtua joko sairauden peittyvästä luonteesta tai kyseessä voi olla uusi mutaatio. Tällöin ei varmuudella heti voida tietää, onko kyseessä vallitsevasti vai peittyvästi periytyvä sairaus. DNA-tutkimukset auttavat tässä selvittelyssä. Usein myös jo sikiökaudella voidaan todeta sairauden olemassaolo lapsella.

Sairauden perinnöllisestä luonteesta johtuen perhesuunnitteluun liittyvät perinnöllisyyskysymykset tulevat kuitenkin usein harkittaviksi. Tällöin perinnöllisyysneuvonta on tärkeää, koska lopulta perheelle jäävien päätösten tueksi on hyvä saada riittävästi tietoa.

Perinnöllisyysneuvontaa antavat kaikki yliopistollisten keskussairaaloiden yhteydessä toimivat perinnöllisyysneuvontayksiköt. Järjestölähtöistä opastusta, tietoa ja keskustelutukea harvinaisista sairauksista ja niiden perinnöllisyydestä tarjoavat ruotsinkielellä Folkhälsan ja suomenkielellä Harvinaiskeskus Norio.

Kuntoutus

Erilaisilla kuntoutuspalveluilla ja apuvälineillä voidaan tukea opiskelu-, työ- ja toimintakykyä. Kuntoutuksen palveluihin kuuluvat toimintakykykuntoutuksena muun muassa fysio- ja toimintaterapia, apuvälineet, sopeutumisvalmennus ja erilaiset kuntoutusjaksot.

Kuntoutuspalveluista laaditaan terveydenhuollossa kuntoutussuunnitelma, joka toimii ohjaavana dokumenttina kuntoutuspäätöksiä tehtäessä. Jokaisen kuntoutujan kuntoutuspalvelut rakennetaan yksilöllisesti ja kirjataan kuntoutussuunnitelmaan. Kuntoutuksen eri osa-alueiden palvelut ja menetelmät yhdistyvät kunkin yksilöllisen tarpeen mukaan. Kuntoutus kattaa ammatillisen-, kasvatuksellisen-, sosiaalisen- ja toimintakykykuntoutuksen.

CMT-kuntoutujien kuntoutuspalveluiden keskiössä ovat toimintakykykuntoutuksen palveluista erilaiset terapiat kuten fysio- ja toimintaterapia sekä apuvälinepalvelut. Osa sosiaalipalveluista ja -tuista edellyttävät erillislausuntoja terveydentilasta, joten nämäkin asiat tulevat käsiteltäviksi terveydenhuollon vastaanotoilla. Kuntoutusta järjestävät julkinen terveydenhuolto (terveyskeskukset ja sairaalat), työterveyshuolto, Kela, kunnan sosiaalipalvelut ja vammaisjärjestöt. Ammatillisen kuntoutuksen järjestäjinä ovat myös työeläkelaitokset.

Moniammatillinen työryhmä on kuntoutussuunnittelussa välttämätön, koska CMT-sairauden arviointi ja tukitoimet johtavat yleensä useampiin suosituksiin eri kuntoutuspalveluiden ja tukitoimien yhteensovittamiseksi.

Toisinaan muille näkymätön sairaus tai vamma halutaan pitää salassa ja sen vuoksi jopa kieltäydytään kuntoutuksen palveluista. Sairastunut saattaa ehkä kokea, ettei ole riittävän sairas tai vammautunut voidakseen hakeutua kuntoutuspalveluiden piiriin tai saadakseen kuntoutuksen ammattilaisten apua. Kannattaa kuitenkin muistaa, että kuntoutuksen palvelut on tarkoitettu kaikille henkilöille, joilla on tarve työ- tai toimintakyynsä parantamiseen. Sairaaloissa toimii kuntoutusohjaajia, joiden puoleen voi kääntyä ja saada lisätietoa kuntoutuspalveluista ja kuntoutuksen mahdollisuuksista omalla kohdalla.

Lihastautiliitto julkaisee vuosittain Sosiaalikompassin helpottamaan palveluiden ja tukien kokonaisuuden hahmottamista. Sosiaalikompassin tarkoituksena on tiivistetysti kertoa vammaisuuteen ja pitkäaikaissairauteen liittyvistä palveluista, siitä mikä taho näistä vastaa ja millä kriteereillä palveluja voidaan myöntää. Sosiaalikompassi päivitetään vuosittain tammikuun tietojen pohjalta. Muutoksia voi tulla kesken kalenterivuodenkin, joten kannattaa seurata sosiaali- ja terveyspalveluja koskevaa tiedotusta. Sosiaalikompassi löytyy Lihastautiliiton verkkosivuston Tietoa ja tukea –valikosta.

Hyvän ryhdin rakentuminen

Jotta pystyy itse paremmin arvioimaan omaa fyysisen toimintakyvyn tilaa ja esimerkiksi yksilöllisen fysioterapian tarvetta, kannattaa seuraavat perusasiat tunnistaa.

Luinen tukiranka muodostaa ryhdin perustan antaen keholle muodon ja koon. Niveliä tukevat ja vahvistavat nivelsiteet, jänteet ja lihakset. Lihakset kiinnittyvät luihin ja ne toimivat vipuvarsina liikkumisessa. Kuormituksessa tuki- ja liikuntaelimistö muodostaa **kineettisen ketjun**, joka tarkoittaa, että kuormitus siirtyy nivelestä toiseen sekä ylöspäin että alaspäin. Hyvä ryhti rakentuu tukirangan pystyasennossa luotisuoraan, ja jalkaterän rakenne toimii ryhdin kivijalkana. Lantio säätelee rintakehän, lapaluiden ja koko yläselän asentoa.

Seistessä kuormituksen tulisi jakaantua jalkaterässä tasaisesti kantapäälle sekä päkiän sisä- ja ulkoreunalle. Jalkapohjan alle muodostuu ikään kuin kolmio. Tällöin polvet ovat hieman koukussa ja ohjaavat lantiota keskiasentoon. Lantion keskiasento puolestaan mahdollistaa sen, että lanneselkä, rintaranka ja kaularanka ovat optimaalisessa asennossa. Tällöin myös hartiat ovat hyvässä asennossa ja olkanivelet voivat toimia vapaasti.

Perusliikkumisessa, esimerkiksi kävelemisessä, lihaksien normaalin aktivoitumisen edellytys on, että kineettinen ketju toimii sille tarkoitetulla tavalla. Kineettisen ketjun toimintamalli kehossa tekee puolestaan mahdolliseksi sen, että myös **lihaksiston voimaketjut** pääsevät moitteetta toimimaan. Normaali käveleminen edellyttää, että molemmat edellä mainitut voimaketjut toimivat hyvässä yhteistyössä.

Tukirangan huipun muodostaa pää, joka kiinnittyy yläniskaan joustavasti. Aikuisen ihmisen pää painaa noin viisi kiloa. Pienikin virheasento kaularangan ja pään välisessä linjassa kuormittaa niskaa. Niskan ryhdin muuttuessa esimerkiksi välilevyjen korkeuden pienentyessä ja/tai nikamien asennon suhteitten muutoksissa voi pää työntyä pois vartalon keskilinjasta. Mitä kauempana pää on vartalon keskilinjasta, sitä suurempi rasitus kohdistuu niskaan.

Niskan hyvinvointiin vaikuttaa sekä ala- että yläraajojen lihasvoima. Lihasvoimien heikkenemisen myötä niskalihakset kiristyvät ja kovettuvat, jonka seurauksena lihassolujen aineenvaihdunta häiriintyy. Hiljalleen kaularangan ja rintarangan liittymäkohtaan niin sanotulle ylimenoalueelle kehittyy ”niskanappi” tai “emännänkyhmy”. Se on seurausta sekä niskan alueen toimintojen häiriöstä, että pitkittyneestä kudosten, verenkierron ja lymfanestekierron toimintojen heikentymisestä. Tällainen toiminnallinen häiriö tukirangassa aiheuttaa usein hankalia oireita kuten kipua ja särkyä. On tärkeätä, että kaularangan ja niskan kudosten hoito huomioidaan osana toimintakykykuntoutusta.

Lihastautiliiton fysioterapiayksikössä ja kuntoutuskursseilla on pystytty keräämään arvokasta tietoa CMT-kuntoutujien fyysisen toimintakyvyn edellytyksistä. Fysioterapeutin selvityksessä ilmeni kävelyyn vaikuttava jalkaterien virheasento 82 % tutkituista henkilöistä. Jalkaterien virheasento aiheutti monelle kipuja selkään, lonkkiin ja polviin eli kävelyn aiheuttama kuormitus siirtyi ki-

neettistä ketjua pitkin ylöspäin. Tutkituista 93 % koki tasapainonsa heikentyneen sekä kävellessä että paikallaan seisoessa. Harva tutkituista tunnisti isojen nivelten tai selän kiputilojen johtuvan jalkaterään liittyvistä ongelmista. Tämän vuoksi fysioterapiassa ei tulisi keskittyä yksipuolisesti vain kipualueeseen.

Fysioterapiaa ja omaehtoista liikuntaa

CMT-sairaus muuttaa jalkaterän rakennetta sekä raajalihasten toimintaa ja vaikuttaa myös ryhtiin. Näiden muutoksien seurauksena koko tukirangan kineettinen ketju; liikkuminen ja erityisesti käveleminen voivat muuttua.

Säännölliset tapaamiset fysioterapeutin kanssa ovat tärkeitä, vaikka jatkuvaa fysioterapiaa ei olisikaan. Työterveyshuollon palveluna tai hoitovastuuyksikön lääkärikäyntien yhteyteen voi pyytää tapaamisen fysioterapeutille. Fysioterapeutti pystyy arviomaan toimintakykyä yhdessä kuntoutujan kanssa.

Omaehtoinen liikunta on tärkeää yksilöllisen fysioterapian lisäksi. Liikunta kohottaa kuntoa ja helpottaa arkiselviämistä, tuo iloa sekä lisää energisyyttä. On hyvä muistaa, että omaehtoinen liikunta ja fysioterapia eivät ole toisiaan poissulkevia asioita. Fysioterapian epäämisen syynä ei voi olla aktiivinen omaehtoisen liikunnan harrastaminen.

> *”Henkilökohtainen fysioterapia! Sitä suosittelen kaikille.*

Kaikessa liikunnassa hyvät jalkineet ovat ensiarvoisen tärkeät. Jalkineista voit lukea lisää kohdassa Jalkojen hoito.

Kävelyn tueksi voi ottaa kävelysauvat, joiden avulla kävelyä voi tasapainottaa, keventää tai tehostaa. Kävelysauvojen avulla löytyy kävelylle myös rytmiä. Kun alaraajojen heikentynyt toiminta rajoittaa kävelykykyä, eivät pitkät kävelylenkit enää ole suositeltava liikuntamuoto.

Tasapainoharjoituksia voi tehdä myös omaehtoisesti.

> *”Käytännön vinkkinä on tasapainoharjoittelut päivittäin esimerkiksi hampaiden harjauksen yhteydessä.*

Sopiva liikuntalaji löytyy kokeilemalla

Koska CMT-sairaudesta on olemassa useita tautimuotoja alatyyppeineen, ei yleisesti voida suositella vain tiettyjä liikuntamuotoja. Jokainen voi valita toimintakykynsä ja mieltymystensä mukaan liikuntaharrastuksia, jotka kohentavat toimintakykyä, virkistävät mieltä ja tukevat arkiselviytymistä.

> *Venyttely, painoharjoittelu ja aktiivinen elämäntapa ovat tärkeitä. Sairaus ei saisi toimia tekosyynä olla tekemättä asioita ja kokeilematta uusia urheilulajeja.*

> *Pitkäkestoiset liikuntalajit eivät sovi minulle, siinä uupuu helposti. Koululiikunta minun nuoruudessani oli ihan kidutusta Cooper-testeineen. Kävely ja juoksu ovat ihan mahdottomia.*

> *Ennen harrastin ratsastusta, kuntosalia, kuntonyrkkeilyä, aerobicia. Ajan myötä kaikki on pitänyt jättää pois, kroppa ei enää kestä mitään näistä. Nyrkkeilyä sovellettiin niin pitkälle kuin pystyi, mutta lopulta sekin jäi pois.*

Kävelyn tilalle suositellaan usein muun muassa pyöräilyä, kuntosaliharjoittelua, vesiliikuntaa ja vesivoimistelua.

> *Lapsuudessa ja vielä nyt lähes viisikymppisenäkin ratsastus ja hevoset on ollut minulle se juttu, myös uinti on ollut hyvä liikuntamuoto. Hankaluuksia tuottaa varsinkin tällä iällä tasapainoa ja voimaa vaativat lajit.*

PYÖRÄILY on hyvä laji kestävyyskunnon harjoittamiseksi. Pyöräilyssä tulee kuitenkin ottaa huomioon tasapaino-ongelmat. CMT sairaudesta johtuen nilkkojen virheasento on usein supinaatio, jolloin paino on virheellisesti jalan ulkosyrjällä. Jos jalkaterä laskeutuu maahan vinossa asennossa, saattavat nivelsiteet venyttyä. Polkupyörää valitessa kannattaa tutustua erilaisiin malleihin. Sähköavusteinen pyörä keventää pyöräilyä ja mahdollistaa pidempien matkojen tekemisen. Kuntopyöräily puolestaan takaa talvellakin mahdollisuuden hapenottokyvyn ja alaraajojen isojen lihasryhmien harjoittamiselle.

> *Sain painoni laskemaan pyöräilemällä päivittäin kolmen kuukauden ajan. Jo viiden kilon painon nousu tuntuu jaloissa. Kaikessa harjoittelussa on tärkeintä suunnitelmallisuus ja säännöllisyys.*

KUNTOSALIHARJOITTELU kuormittaa luustoa ja kehittää lihaksia sekä voima-, nopeus- ja kestävyysominaisuuksia. Harjoittelun avulla pystyy hyvin huoltamaan vahvoja vartalon lihaksia. Kuntosalilla ei tarvitse rasittaa nilkkoja, jolloin riski ääreisosien lihaksiston ylikuormittumiseen pienenee. Harjoitteissa tulisi kuitenkin välttää liian suurella vastuksella tehtävää harjoittelua.

> *Itselleni parhaiten ovat toimineet astangajooga, kuntosali ja sisäpyöräily. Löysin nämä urheilulajit vasta aikuisiällä ja lapsena usein ajattelin, että en pysty tekemään tiettyjä asioita sairaudesta johtuen. Kukaan ei koskaan sanonut, että voisin harjoittelulla onnistua tekemään uusia asioita. Oletin, että sairaus lähtökohtaisesti estää minua.*

VESILIIKUNTAA suositellaan yleiskuntoa, sydän- ja verenkiertoelimistöä sekä hengitystä kohentavana liikuntamuotona. Veden fysikaaliset ominaisuudet helpottavat ja toisaalta tehostavat harjoitteiden suorittamista, ja vesiliikuntaan kehitettyjen välineiden avulla saa harjoitteluun lisää haastetta ja vaihtelua. Uinnin ja perinteisen vesivoimistelun rinnalle on kehitetty uusia vesiliikuntasovellutuksia, kuten vesijuoksu ja vesirentoutus, jotka ovat kokeilemisen arvoisia. Vesiliikunta ei kuormita luustoa, joten sen ei tule jäädä ainoaksi liikuntamuodoksi.

> *Minulle oikean hengitystekniikan oppiminen lisäsi vapaauintimatkan pituutta ja vähensi myös niskavaivoja.*

”*Kävely (saati juoksu), tanssi taikka pallopelit eivät ole parhaita lajeja. Pyöräily, kuntosali, kehonhuolto (pilates) ja vesijumppa toimivat. Tosin uimahallissa liikkuminen ilman tukia ja altaaseen pääseminen (ellei ole portaita) voi olla hankalaa. Tasapainoa ja keskivartaloa pitäisi treenata ja venytellä. Myös erityisesti jalkateriin kohdistuva jumppa olisi tarpeen.*

Liikuntaa on hyvä harrastaa oman jaksamisen mukaan ja tarvittaessa sitä täytyy osata myös rajoittaa. Sairauden edetessä voi edessä olla tietyistä liikuntalajeista luopuminen, mutta kokeilemalla voi tilalle löytyä uusia lajeja.

”*Myös liikunnan rajoittaminen on joskus tarpeen. Liikkumista pitää tehdä vain ja ainoastaan oman voinnin mukaan.*

”*Pilates, uinti/vesijumppa, soutu, pyöräily, maksimissaan 3 kilometrin kävelylenkit. Ulkoilu on tärkeää. Kansallispuistoretket ovat jääneet taakse.*

”*Vähitellen on pitänyt luopua erilaisista liikuntamuodoista. Vesikävely onnistuu vielä, jos pääsisi altaaseen ja sieltä pois. Kuntosalilla voi myös käydä.*

”*Harrastan YIN -joogaa ja vammaiskeilailua säännöllisesti. Minun pitäisi harrastaa vesijuoksua ja kevyttä kuntosalia, mutta en ole oikein viime vuosina päässyt ”rytmiin” kiinni. Harrastin aikoinaan golfia, mutta nilkan luudutusleikkaus 2012 lopetti sen. Saan iloa kaikesta liikkumisesta, myös vesijuoksusta.*

”*Tällä hetkellä en harrasta mitään liikuntalajia. Harrastin kilpapyöräilyä, mutta se loppui kun sairaus eteni ja sitten loppui pyöräily kokonaan turvallisuuden takia.*

”*Kuntosalilla käyn, teen kotona lihaskuntoa, kävelen ja pyöräilen. Käveltyä tulee paljonkin ”harrastettua” varsinkin työn kautta. Vuosia sitten olen joutunut luopumaan juoksemisesta, koska jalat eivät vaan toimi siinä. Se on edelleen vuosien jälkeenkin kova paikka. Juokseminen olisi ihanaa. Kuntosali tuottaa itselle suurta iloa.*

”*Käyn pilateksessa viikoittain, vaikka tasapainon kanssa on haastetta. Joogaa myös harrastan ajoittain. Kuntosalilla käyn fysioterapian (Kela) yhteydessä 50 kertaa vuodessa. Allasterapiassa (Kela) käyn 30 kertaa vuodessa. Sen lisäksi omaehtoisesti silloin tällöin vesijumpassa. Kesällä pystyn pyöräilemään matalarunkopyörällä hiukan.*

”*Vesijuoksu on parasta! Jonkun verran lenkkeilen (jalkojen jaksamisen puitteissa). Pyöräily on myös must. Hiihdon jouduin lopettamaan, kun en pysynyt pystyssä.*

”*Harrastan kävelyä ja uintia sekä salilla käyntiä kevyin painoin. Juoksu ja luistelu eivät onnistu.*

”*Jouduin luopumaan kuntonyrkkeilystä, kun soveltaminen meni jo niin pitkälle, etten saanut enää harrastuksesta sen tuomaa nautintoa ja iloa. Uimisesta tai vesijumpista en juuri tykkää, mutta se on varmaan ainoa, jota pystyy edes vähän tekemään. Veden kanssa pitää kuitenkin olla todella varovainen, koska vedessä ei huomaa omaa väsymistä. Monesti on portaille jääty istumaan, kun jalat täriseekin kuivalla maalla aivan hirmuisesti eikä pysty kävelemään. Koirat myös pakottavat monta kertaa päivässä pienelle kävelylle.*

Tärkeintä on löytää itselle sopiva liikuntamuoto ja muistaa, ettei sairaus estä myöskään liikunnassa kehittymistä.

”*Maailmalla on CMT:tä sairastavia henkilöitä esimerkkeinä siitä, että voi toimia personal trainerina ja spinning-ohjaajana. Rankkakaan urheilu ei pahenna sairautta. Tärkeää on löytää oma laji, josta tykkää. Ei pidä pelätä haastaa itseään.*

Apuvälineet helpottavat arkea

Arkea helpottamaan on saatavilla monenlaisia pienapuvälineitä. Ruuanlaittoon apua voi löytyä paksukahvaisista veitsistä, purkkien ja korkkien avaajista sekä erilaisista pihdeistä. Sormien ja käsien käyttöä pyritään helpottamaan myös esimerkiksi rannelastoilla, joilla voidaan vähentää heikentyneiden sormien ja kämmenlihasten ylikuormitusta.

”*Keittiössä purkkien ja purnukoiden avaamisen apuvälineet ovat jokapäiväisessä käytössä.*

Monella on käytössään tukipohjalliset tai ortoosit. Yksilöllisten apuvälineiden tarve arvioidaan aina erikseen, mutta perusapuvälineitä voi usein varata ilman lähetettä tai ajanvarausta.

”*Varpaiden silikoniortoosit: ilman niitä varpaat olisivat miten sattuu ja ongelmia tulisi.*

”*Apuvälinelainaamosta saatu esineitä suuresta pienimpään: sähkömopo, satulatuoli keittiöön, rollaattori, suihkutuoli, kyynärsauvoja, bipap-ventilaattori, peroneustuet, kenkiä, peseytymisen ja pukemisen pienapuvälineitä, keittiövälineitä, erikokoisia tartuntapihtejä, erikokoisia saksia, kyniä ja sormiortooseja. Itsehankittuna on liukuestetossuja, liukuesteitä ja seksiapuvälineitä. Kaikki on hyödyllisiä, mutta sähkömopo on tärkein.*

”*Joka päivä myös sisäkengissä on erikoispohjalliset. Suihkussa on suihkutuoli, ilman sitä olisi erittäin hankalaa huonon tasapainon ja märkien klinkkereiden takia. Talvella ja metsässä liikkuessa kävelysauvat tuomaan tasapainoa. Kävelykeppikin on ja sitä käytän aika harvoin vielä tällä hetkellä. Minulla on myös peroneustuet, mutta käytän harvoin, koska haluan, että oma lihas tekee sen askelluksen.*

”*Apuvälineet, joita itselläni käytössä: kävelykeppi, kyynärsauva, sähkömopo, käsihallintalaitteet autossa. Kaikki edellä mainitut ovat erittäin hyödyllisiä.*

”*Käytössäni ei ole muita apuvälineitä kuin tukipohjalliset, jotka itse luen apuvälineeksi.*

”*Ortopediset kengät peroneustukineen ovat apuvälineitä, jotka ovat jokapäiväisessä käytössä. Tukisukat myös päivittäin käytössä. Suihkujakkara on kylppärissä. Ajoittain kyynärsauvat ja joskus pyörätuoli pidemmillä kävelymatkoilla. Kaulatuki, selkätuki, kompressiohanskat, kompressio alusvaatteet, sormituet ja SI-vyö ajoittain käytössä. Myös monia keittiön pienapuvälineitä käytän päivittäin, esimerkiksi pystykahvaveistä, purkinavaajaa ja tarttumapihtejä.*

”*Keittiössä käytän itse hankkimiani purkkien ja pakkausten avaamisiin tarkoitettuja apuvälineitä. Tukipohjalliset sekä hiilikuitunilkkatuet, jotka ovat vielä turhan tukevat, sillä nilkkojen lihakset ovat voimattomat. Autoa pidän apuvälineenä.*

”*Pyörätuoli, helpottaa huomattavasti, kun ei tarvitse pelätä kaatumisia.*

Väsyneisyys ja levon tarve

CMT-sairaus saattaa vaikuttaa jokapäiväiseen jaksamiseen, ja aiheuttaa väsyneisyyttä ja kasvanutta levon tarvetta: työpäivän jälkeen saattaa olla niin väsynyt, ettei jaksa muuta kuin maata sohvalla.

Väsyneisyys on erityisesti neurologisissa sairauksissa, myös lihastaudeissa, tavallinen oire. Väsyneisyys määritellään useimmiten laaja-alaisena ja suhteellisen pitkäkestoisena tuntemuksena, johon liittyy pitkittyneen väsyneisyyden tuntemuksen lisäksi heikentynyt kyky ylläpitää tahdonalaisia henkisiä ja fyysisiä toimintoja. Erityisesti väsyneisyys vaikuttaa tarkkaavaisuuteen ja muistin toimintaan. Jatkuessaan väsyneisyyden vaikutukset ulottuvat esimerkiksi työelämään, ihmissuhteisiin ja mielialaan, kun energiaa ei riitä asioiden aloittamiseen tai niihin keskittymiseen. Myös oman jaksamisen rajat tulevat väsyneenä vastaan huomattavasti aikaisemmin kuin ennen.

Vaikka sairauteen liittyvää väsyneisyyttä ei voida poistaa, sen kanssa voi oppia elämään. Väsyneisyyden kanssa pärjäämiseen saattaa auttaa jo tietoisuus siitä, että kyse on todellisesta ja merkittävästä ongelmasta. On tärkeää tunnistaa väsyneisyyden taustalla vaikuttavia tekijöitä ja mekanismeja, ja miettiä sen pohjalta, mihin kaikkeen oman energiansa haluaa jakaa ja millaisilla toimenpiteillä jaksamista voidaan lisätä. Tarkasteltavaksi tulevat elintavat, päivärytmi, liikunta, ravitsemus ja uni. Näille asioille tulee etsiä tasapainoa.

”*Väsymys ja suuri unentarve haittaavat jalkaongelmien ohella eniten arjen toimintakykyä. Omaa kehoa ja sen tarpeita kannattaa ja pitää kuunnella.*

”*Itseään ei pidä pitää laiskana, vaan väsymykseen on todellinen syy.*

Myös työelämässä sinnittely tulee usein esille itsesairastavien kertomuksissa. Osatyökyvyttömyyseläkettä ja muita työssä jaksamista helpottavia vaihtoehtoja kannattaakin pohtia hyvissä ajoin. Osatyökyvyttömyyseläkettä voi saada jos työkyky on heikentynyt, mutta pystyy vielä työskentelemään osa-aikaisesti. Lihastautiliitosta saa tietoa erilaisista vaihtoehdoista ja työkyvyn tukemisesta, ja työssä jaksamisen tueksi järjestetään myös kursseja.

”*Tauti vaikuttaa oleellisesti jaksamiseen, sillä sairastunut väsyy todella helposti ja totaalisesti. Väsyvyys vaikuttaa työssä jaksamiseen tai jaksamattomuuteen. Moni joutuu luopumaan työstä. Itse pääsin osa-aikatyökyvyttömyyseläkkeelle aivan liian myöhään. Oli enää työ ja yö, jolloin yritti saada uupumukseen levättyä tarpeeksi jaksaakseen taas seuraavan päivän.*

”*Uupuminen voi aiheuttaa ’aivosumua’ kovatahtisessa työssä.*

”*Työpäivät alkoivat tuntua jalkojen lisäksi myös käsissä, eikä energiaa riittänyt iltaisin juuri mihinkään.*

”*Hiljakseen kypsyi päätös osatyökyvyttömyyseläkkeestä, johon esimies suhtautui myönteisesti. Olisi varmaan suhtautunut jo aiemminkin. Sen myötä energiaa riitti myös itsensä hoitamiseen: omaehtoinen liikunta lisääntyi ja vanha neulomisharrastuskin alkoi kiinnostaa.*

Vertaistuki auttaa jaksamaan

Pitkäaikaissairaus vaikuttaa myös henkiseen ja sosiaaliseen hyvinvointiin. Ensitietovaiheen hämmennyksessä ja epävarmuudessa on tärkeää, että ihminen saa tukea, eikä jää yksin. Ammattilaisilla ei aina ole riittävästi tietoa harvinaisesta sairaudesta, ja tällöin myös tuki sairastuneelle voi jäädä puutteelliseksi. Mikäli keskusteluapua hoitohenkilökunnalta ei ole mahdollista saada, kannattaa hakeutua neuvonnan ja avun piiriin itse.

> *Kuuntele itseäsi, lepää niin paljon kuin tarvitsee. Vertaistukea on saatavilla! Ei tarvitse olla yksin asian kanssa. Hae henkilökohtaista avustajaa, jos et pärjää arkihommissa ilman kohtuutonta väsymistä. Rasituksesta voi palautua vain levolla ja sitä lepoa voi tarvita todella paljon!*

Sosiaaliset verkostot ja perhe ovat tärkeitä voimavaroja. Myös muilta yhteisöiltä voi saada henkistä selviytymistä tukevaa apua. Erityisesti vertaistuella voi olla suuri merkitys ihmisen hyvinvoinnille. Vertaisyhteisöjä kannattaakin hakea esimerkiksi Lihastautiliiton järjestämiltä kursseilta, Lihastautiliiton kouluttamista vertaistukihenkilöistä, lihastautiyhdistysten paikallistoiminnasta tai verkossa toimivista yhteisöistä kuten CMT-sairautta sairastavien omasta Facebook-ryhmästä.

> *Netistä löytyy paljon vertaistukea ympäri maailmaa (Facebook ja Instagram).*

> *Taudin kanssa jää hyvin yksin, koska mitään toimivaa hoitoa ei ole. Se yllättää totaalisuudellaan ja aiheuttaa ahdistusta. Paras apu löytyy Facebookin vertaistukiryhmästä.*

Itsesairastavien vinkkejä

Olemme koonneet oppaan lopuksi vinkkejä vertaisilta. Toivomme, että kokemuksista on lukijalle hyötyä. CMT on yksi yleisimmistä harvinaisista sairauksista, ja CMT-yhteisön viesti on, että sairauden kanssa kyllä pärjää.

> *Kaikkein tärkeintä on vertaistuki. Se on välttämätöntä, kun sairaus etenee. Muut ovat varmasti kokeneet saman ongelman ja voivat tietää mistä saa apua. Tuki voi tulla aivan miltä sairausryhmältä vain. Kaikilla on samat ongelmat diagnoosista riippumatta. Yksilöllinen kuntoutus ei ole kuntosalilla saman toistamista. Jos fyssari yrittää päästä helpolla, vaadi parempaa ja vaihda! Ette ole naimisissa.*

> *Muista oman kropan kuuntelu – itse ainakin monesti tekee liikaa, ja sitten on pitkään kipeä, kun ei ymmärrä, että voi oikeasti tehdä kerralla vähemmän. Tehdä voi vaikka useammassa erässä ja lyhyemmän ajan.*

> *Syökää terveellisesti! Oireet ovat jokaisella erilaisia ja niiden mukaan sitä on mentävä.*

”*Kannustaisin ihan jokaista kuuntelemaan OMAA OLOA ja fiilistä. Ei saa liikaa kuunnella, mitä muut käskevät tai haluaisivat sinun tekevän. Esimerkkinä se, että 2012 minua oli useampi henkilö laittamassa pyörätuoliin loppuelämäksi jalkaterien pahojen virheasentojen takia. Olin leikkausjonossa silloin. Vuosien 2013–2016 välisenä aikana kävin läpi yhteensä 6 leikkausta ja sain uuden elämän. Pyörätuoliin en koskaan suostunut. Ja kiitän siitä itseäni edelleen. Itseni tuntien olisin jämähtänyt siihen tuoliin, enkä pitäisi itsestäni näin hyvää huolta kuin nyt. Olen myös nykyään osana maatilaa, joka on viljanviljelytila. Teen käytännössä ihan samaa mitä muutkin. Tähän en olisi koskaan pystynyt ilman leikkauksia. Saati pyörätuolista. Elämä on nyt ihanaa! Ja tosiaan, kiitän itseäni myös siitä, että pidin silloin pääni ja sanoin kaikille, että voivat siihen pyörätuoliin istua ihan keskenään. Kuntoutukseen liittyen haluan sanoa sen, että VAATIKAA ammattitaitoa. Jos kokee, että fysioterapiasta ei saa sitä mitä haluaa, on vaadittava fyssarin vaihtoa. Ei se hyödytä ketään, jos siitä kuntoutuksesta ei saa mitään irti.*

”*Kannattaa kysyä Lihastautiliitosta, kuntoutusohjaajalta tai toimintaterapeutilta neuvoja, koska yleensä Kela tai vammaispalvelu eivät vapaaehtoisesti tarjoa mitään apuja. Ensimmäiseen hylkypäätökseen ei kannata tyytyä, jos asiasta on lääkärin suositus ja itsellä tarve kyseiseen asiaan. Kannattaa hakea uudelleen tai valittaa asiasta ja kysyä siihen apua ammattilaiselta.*

”*Helsingissä säästölinja: en saa kuin tukipohjalliset. Kela hylkäsi kuntoutushakemukseni. Neuropoliklinikalla vain neurologiaan erikoistumassa olevia nuoria lääkäreitä, jotka siirsivät minut terveyskeskuslääkärin kontolle.*

”*Koska jalkani ovat erittäin huonot, niin opettelin hyödyllisen taidon, jota jaloilla ei tehdä: neulomisen. Nyt saan kokea olevani hyödyllinen, tarpeellinen ja saan onnistumisen iloa ja haasteita tästä harrastuksesta. Myöskin verkko-opiskelu on todella kätevää, jottei pää hajoaisi. Vapaaehtoistyötäkin on monenlaisille ja monenlaista, varmasti jokaiselle jotain ja saa syyn poistua kotoa. Oman voinnin mukaan ja uusia asioita rohkeasti kokeillen löytyy varmasti jokaiselle iloa ja onnea elämään tästä sairaudesta huolimatta.*

”*Esteettömyyttä kannattaa selvittää ja ennakoida. Esimerkiksi jos rakentaa omakotitaloa tai remontoi asuntoa, on hyvä varautua siihen, mitä mahdollisesti myöhemmällä iällä täytyy ottaa huomioon.*

Jalkineisiin on hyvä kiinnittää huomiota. Alla on CMT-ryhmäläisten vinkkejä jalkinehankinnoista (ei sisällä kaupallista yhteistyötä).

- Kenkä-Rale (Helsingissä sijaitseva kenkäkauppa)
- Klavenes-kengät (esimerkiksi Respecta myy)
- Nike
- Sievi
- Lowa-vaelluskenkä
- Arcopedico-kengät

Oppaat

Vuonna 2019 Lihastautiliitto on julkaissut **itseharjoitteluoppaan HMSN-tautia sairastaville**. Arvioinnissa käytettiin fysioterapeutti Kristiina Rantakaislan Fylli-hankkeessa kehittämää arviointilomaketta, jonka sisältöä on käyttökokemuksien perusteella muokattu ja kehitetty. Oppaassa keskitytään alaraajaharjoitteisiin ja tasapainoon. Opas löytyy ladattavana verkkoversiona Lihastautiliiton verkkosivuilta valikosta Tietoa ja tukea ja sen voi tilata painettuna itselleen Lihastautiliiton keskustoimistolta.

Oppaassa käsitellään alaraajojen ja vartalon lihasten voimaa vahvistavia harjoitteita, venyttely- ja liikkuvuusharjoittelua sekä tasapainon hallintaa. Oppaan harjoitteet ovat monipuolisia ja niistä löytyy eri vaikeusasteita. Oppaaseen kootut harjoitteet on laadittu siten, että henkilö voi suorittaa ne kotona tai ne voivat olla osa fysioterapiainterventiota. Oppaassa esitellään myös sairauden vaikutusta toimintakykyyn ja kehon rakenteisiin.

Vuonna (2019) julkaistiin myös **opas ”Lihastautia sairastava lapsi koulussa”**. Oppaassa esitellään lapsilla ja nuorilla esiintyvien lihassairauksien ominaispiirteitä ja niiden vaikutuksia arkeen. CMT- sairaudesta on oppaassa oma esittely. Oppaassa esitellään toimintatapoja ja käytännön vinkkejä sellaisen ympäristön luomiseksi, jossa lihastautia sairastavat oppilaat voivat nauttia samoista mahdollisuuksista kuin luokkatoverinsakin. Opas löytyy ladattavana verkkoversiona Lihastautiliiton verkkosivuilta valikosta Tietoa ja tukea ja sen voi tilata painettuna itselleen Lihastautiliiton keskustoimistolta.

Lisätietoa ja lähteet

Lihastautiliiton verkkosivustolta löytyy diagnoosikuvauksia, tietoa järjestön ohjaus- ja neuvontapalveluista sekä muusta toiminnasta. Kysy lihastaudeista –palvelu on osa Lihastautiliiton ohjaus- ja neuvontapalveluja ja sisältää myös puhelinlääkäripalvelun. Kuntoutukseen, työelämään, koulunkäyntiin ja sosiaaliturvaan liittyviin kysymyksiin saa vastauksia ohjaus- ja neuvontapalveluiden kautta. Yhteystiedot ja tarkemmat ohjeet löytyvät osoitteesta lihastautiliitto.fi

Harvinaisuuteen liittyvää tietoa löytyy Harvinaiset-verkoston sivuston kautta osoitteessa www.harvinaiset.fi

Terveyskylä.fi sivusto sisältää 33 eri teemojen ympärille rakennettua virtuaalista taloa. Kaikki teemalliset talot löytyvät osoitteesta terveyskyla.fi/talot. Listalta löytyvät muun muassa Kuntoutumistalo, Kivunhallintatalo sekä Genetiikan ja harvinaissairauksien talo, joka sisältää tietoa perinnöllisyydestä sekä harvinaissairauksista.

TREAT-NMD-verkosto on keskittynyt sellaisten työkalujen kehittämiseen, joita lääketeollisuus, lääkärit ja tutkijat tarvitsevat luodakseen uusia terapeuttisia lähestymistapoja sekä parhaita hoitokäytäntöjä neuromuskulaaritauteja sairastaville maailmanlaajuisesti.

Eurooppalaiset osaamisverkostot (ERN) auttavat eri maiden ammattilaisia ja osaamiskeskuksia jakamaan tietoa ja kokemuksia oman ryhmänsä harvinaisista sairauksista. EURO-NMD:hen eli neuromuskulaarisairauksien osaamisverkostoon kuuluvat Suomessa Tampereen ja Helsingin yliopistolliset sairaalat. Lisätietoja ERN-NMD -verkostosta ja sen toiminnasta löytyy osoitteesta ern-euro-nmd.eu. Verkoston sivustolla jaettava tieto on kaikkien käytettävissä.

Orphanet on kaikille avoin verkkopalvelu, jonka tarkoituksena on jakaa luotettavaa ja ajantasaista tietoa harvinaissairauksista. Se on perustettu vuonna 1997 Ranskassa vastaamaan tiedonsaannin ongelmiin harvinaissairauksissa, ja vähitellen kasvanut noin 40 maan yhteisöksi. Orphanetin sivuille pääset orpha.net -linkin kautta ja suomenkielinen sivusto löytyy osoitteesta www.orpha.net/national/FI-FI/index/kotisivu/

The European Charcot-Marie-Tooth Federation on voittoa tavoittelematon järjestö, joka on perustettu yhdistämään CMT-edunvalvontaryhmiä eri puolilla Eurooppaa, lisäämään tietoisuutta ja edistämään parempaa hoitoa. Lisätietoja järjestöstä saat www.ecmtf.org -osoitteen kautta.

Charcot-Marie-Tooth UK on Iso-Britanniassa toimiva järjestö: www.cmt.org.uk/

Hereditary Neuropathy Foundation on Yhdysvalloissa toimiva CMT-yhdistys: www.hnf-cure.org/ www.hnf-cure.org/

Charcot-Marie-Tooth News sivusto sisältää runsaasti tietoa CMT:stä, muun muassa elämästä CMT:n kanssa. Sivustolta voi tilata myös uutiskirjeen: www.charhot-marie-toothnews.com

Opinnäytetyö

Harjunpää Tiina, Jokinen Miguel Pelegrin ja Ruuskanen Annika: HMSN polyneuropatia. Sairastumisen kriisi ja selviytyminen. Diakonia-ammattikorkeakoulu, Helsinki 2012. www.theseus.fi/bitstream/handle/10024/46512/SAIRASTUMISEN%20KRIISI.pdf?sequence=1

Lihastautiliitto ry

Lihastautiliitto tarjoaa ohjausta, neuvontaa, tietoa ja tukea lihassairauksista, järjestöpalveluista, sosiaaliturvasta ja edunvalvonnasta. Tarkista yhteystiedot osoitteesta www.lihastautiliitto.fi.

ISBN 978-952-65116-0-3 (pehmeäkantinen)
ISBN 978-952-65116-1-0 (PDF)