

porras

Lihastautiliitto ry:n jäsen- ja tiedotuslehti

1 2 3 4
2025

Teemana tutkimus ja hoito

ALSin perinnöllisyys ja genetiikka

Terveiset FSHD-konferenssista
Amsterdamista



porras

Lihastautiliitto ry:n jäsen- ja tiedotuslehti
43. vuosikerta
Ilmestyy neljä kertaa vuodessa
ISSN 0359-2928

Julkaisija

Lihastautiliitto ry

Puheenjohtaja

Veijo Notkola

I varapuheenj. Harri Kouhia

II varapuheenj. Raila Riikonen

Lihastautiliiton hallituksen

varsinaiset jäsenet

Anni Mannelin

Seija Nikumaa

Pekka Sippo

Kali Kuivalainen

Hanna Bäckström

Jouni Piirala

Päätoimittaja

Sari Kuosmanen

Toimitus

Lihastautiliitto ry

Läntinen Pitkäkatu 35,

20100 Turku

050 591 5049

Toimitussihteeri Susanna Hakuni

susanna.hakuni@lihastautiliitto.fi

Pankkiyhteys

Nordea FI59 1590 3000 1044 61

Tilaukset

lihastautiliitto@lihastautiliitto.fi

044 736 1030

Tilaushinnat

Vuosikerta 35 €, ulkomaille 45 €

Ilmoitusmyynti

Antero Viinikainen, 050 530 6978

antero.viinikainen1@gmail.com

aineistot@tjm-systems.fi

Ulkoasun suunnittelu

Roihu Inc.

Taitto

Marco Hannula, Savion Kirjapaino Oy

Paino

Savion Kirjapaino Oy, Kerava

Aineistot seuraavaan lehteen

7.11. mennessä

jutut.porras@lihastautiliitto.fi ja

aluesivut.porras@lihastautiliitto.fi.

Lehti ilmestyy viikolla 50.

www.lihastautiliitto.fi



Lihastautiliitto ry



Johanna Perkiön outojen oireiden aiheuttajaksi paljastui statiinilääkityksen aiheuttama ultraharvinainen nekrotisoiva autoimmuunimyopatia eli lyhyemmin NAM. Lue lisää sivulta 24!

Lehden sisältö



- 3 Pääkirjoitus Sari Kuosmanen
- 4 Kysymyksiä ja vastauksia lihastauksista
- 5 SMA:n seurantatutkimus tulossa PALKO:n arvioitavaksi
- 6 Elävänä Euroopassa: terveisiä FSHD-konferenssista Amsterdamista
- 10 FSHD Finland on nyt Lihastautiliiton jäsen
- 11 Vammaisfoorumilta kritiikkiä valtiolle vammaisten oikeuksien toteutumisesta
- 12 Ihonhoito on osa hyvinvointia
- 14 Ruoansulatuselimistön oireet ovat yleisiä neuromuskulaaritauteja sairastavilla
- 18 ALSin perinnöllisyydestä ja genetiikasta
- 20 Geneettinen diagnoosi on tärkeä myös perinnöllisyyden kannalta
- 22 Ajankohtaista lääkkeitä ja korvattavuudesta
- 24 Johannan diagnoosi on ultraharvinainen NAM
- 26 TYÖOTE-malli tukee työkykyä parantamalla terveydenhuollon yhteistyötä
- 28 Syksyn kurssitarjonta
- 30 Tunnelmia Kesäpäiviltä
- 32 Alueilta

Hyvinvointiyhteiskunta koetuksella – vievätkö budjettileikkaukset tuen lisäksi toivonkin?

Harvinaissairauksia sairastavat elävät usein epävarmuudessa: tietoa on vähän, hoitopolut epäselviä eikä parantavaa hoitoa useinkaan ole. Siksi jokainen tutkimus ja kehitetty hoito merkitsee enemmän kuin tilastoja – se tarkoittaa toivoa, parempaa arkea ja joskus myös pidempää elämää.

Pelkästään lihastauteja sairastavia on Suomessa noin 20 000. Tämä on samaa kokoluokkaa kuin monien tunnettujen sairauksien potilasjoukot – mutta lihastaudit eroavat siinä, että nämä ihmiset edustavat lähes tuhatta eri diagnoosia. Tämä tekee ryhmästä monimuotoisen ja tutkimuksellisesti haastavan, mutta ei vähennä sen merkitystä. Päinvastoin: juuri moninaisuus edellyttää tutkimusta, jotta diagnoosit, hoito ja kuntoutus kehittyvät.

On perusteltua kysyä, miksi näin suuri ja moninainen ryhmä ei olisi yhtä tärkeä tutkimuksen, tuen ja hoidon kohde kuin yksittäinen sairausryhmä, jossa potilaita on sama määrä tai vähemmän. Jokaisella potilaalla on yhdenvertainen oikeus saada tietoa, tutkimusta ja asianmukaista hoitoa – myös silloin, kun diagnoosi on harvinainen.

Panostukset harvinaissairauksien tutkimukseen ja hoitoon eivät hyödytä vain yhtä ryhmää. Ne avaavat uusia näkökulmia koko lääketieteen kentälle: geneettisiin mekanismeihin, lääkehoitoihin ja kuntoutusmalleihin. Siksi niiden huomioiminen tutkimusrahoituksessa ja terveydenhuollossa on sekä oikeudenmukaisuuskysymys että koko yhteiskunnan etu.

Juuri nyt Suomi on kuitenkin käännekohdassa. Valtiovarainministeriön budjettiesityksessä vuosille 2026–2027 esitetään merkittäviä säästöjä tutkimus-, kehitys- ja innovaatio toimintaan. Ehdotetusta ainakin Akatemiaan ja yliopistoihin kohdentuvat säästöt heikentävät suoraan myös biolääketieteen ja harvinaissairauksien tutkimuksen edellytyksiä.

Kun rahoitusta supistetaan, vaarana on, että juuri ne potilasryhmät, joilla on vähiten vaihtoehtoja ja eniten hoidon tarpeita, jäävät ilman toivoa uusista tutkimustuloksista ja hoidoista. Siksi on ratkaisevan tärkeää, että Suomi arvioi uudelleen leikkauksen vaikutukset ja varmistaa, ettei harvinaissairaita jätetä sivuun. Ei järjestötuen eikä tutkimuksen piiristä.



Toivotaan parasta – muttei pelätä pahinta, nautitaan syksystä!

*Sari Kuosmanen
Toiminnanjohtaja
Lihastautiliitto ry*





Kysymyksiä ja vastauksia lihastaukeista

Kokoamme Porras-lehteen säännöllisin väliajoin koosteen sellaisista liittoon tulleista kysymyksistä, joista uskomme olevan hyötyä laajemminkin kuin kysyjälle itselleen. Tällä kertaa kysymykset on koottu Kysy lihastaukeista -palveluun tulleista kysymyksistä, ja niihin vastaa neurologian erikoislääkäri Manu Jokela.

Lihastautia sairastavien kirurgiset toimenpiteet, jotka vaativat nukutuksen: onko jotain, mitä tulisi erityisesti ottaa huomioon?

Lihastaukeja on niin suuri määrä, että tyhjentävää vastausta on vaikea antaa.

Kirurgin ja anestesia­lääkärin on kuitenkin hyvä tietää lihassairaudesta etukäteen, jotta siihen osataan varautua. Tarvittaessa he voivat konsultoida neurologia. Pääsääntöisesti nukutukseen liittyviä haasteita voi ilmetä niissä lihassairauksissa, joissa esiintyy sydämen tai hengityksen vajaatoimintaa. Joidenkin geenivirheiden yhteydessä on syytä välttää tiettyjä anestesia-aineita.

Voiko hieronnasta tai faskiamanipulaatiosta olla haittaa lihastaukeja sairastaville? Monesti ne helpottavat kipua ja kireyksiä.

Hieronnasta ja faskiamanipulaatiosta ei pitäisi olla mitään merkittävää haittaa.

Mistä kaikkialta maailmalta on löytynyt niin sanottuja suomalaisen perimään liittyviä lihastaukeja, kuten SMAJ tai tibiaalinen lihasdystrofia? Onko kaikkien taustalta löytynyt kytkös Suomeen?

Useita suomalaisen tautiperinnön lihas- ja muitakin sairauksia, kuten SMAJ:ta tai tibiaalista lihasdystrofi­aa on löydetty muiltakin mantereilta, mutta itselläni tiedossa olevissa tapauksissa kaikilla on ollut osoitettavissa sukulaiskytkös Suomeen. Joidenkin suomalaisen tautiperinnön geenimutaatioiden alkuperä näyttäisi kuitenkin paikantuvan Suomen nykyisten rajojen ulkopuolelle, kuten Itä-Karjalaan.

Voiko lihastauti altistaa jollekin toiselle neurologiselle sairaudelle; esimerkiksi Parkinsonin taudille tai MS-taudille?

Lihastaudit eivät sinänsä altista muille sairauksille, mutta jotkut geenivirheet voivat tehdä useaa eri sairautta, esimerkiksi VCP-geenivirheet

otsa-ohimolohkorappeumaa ja distaalista lihastautia. Toisaalta esimerkiksi ALS-tautiin voi liittyä parkinsonismia eli Parkinsonin taudin kaltaisia piirteitä.

Voiko lihastautia sairastava harrastaa avantouintia?

Avantouinti on lihastautia sairastavallekin hyvä harrastus, kunhan lihasvoimaa on riittävästi avannosta pois pääsemiseen ja liukkaassa ympäristössä kulkemisen turvallisuus on huomioitu. Avantouintia ei voi suositella lihassairauksissa, joihin liittyy sydämen johtumishäiriöitä tai sydämen vajaatoimintaa. Myotoniapotilaille avantouinti ei välttämättä sovellu, koska siinä lihakset usein jäykistyvät kylmässä entisestään, jolloin avannosta pois pääseminen voi vaikeutua. Myös runsaille lihaskrampeille altistavissa lihastaukeissa avantouinti voi olla riskialtista. Suosittelisin joka tapauksessa ottamaan avantouintiharrastukseen mukaan jonkun seuralaisen tai avustajan, joka voi tarvittaessa auttaa ongelmatilanteissa tai hälyttää apua paikalle.



Teksti Kati Kekkonen

SMA:n seulontatutkimus tulossa PALKO:n arvioitavaksi

Terveystieteiden tutkimuskeskus Palko on perustanut keväällä 2025 seulontajaoston, jonka tehtävänä on Sosiaali- ja terveysministeriön toimeksiannosta arvioida eri seulontamenetelmiä ja -ohjelmia sekä antaa arvioinnin pohjalta lausuntoja. Palko käyttää arvioinneissaan yleisiä ja hyväksytyjä seulontojen arviointimenetelmiä sekä STM:n Seulontaohjelmat-oppaassa kuvattuja arviointikriteerejä. Palko on vuonna 2026 ottamassa arvioinnin kohteeksi spinaalisen lihasatrofian seulontatutkimukset liitettäväksi osaksi vastasyntyneiden seulontaa. Palkon arvioinnin jälkeen STM tekee päätöksen siitä, tulisiko SMA-seulonta sisällyttää osaksi valtakunnallista seulontaohjelmaa.

SMA-seulonnan arviointilausunto tulee Otakantaa.fi -palveluun kommentoitavaksi keväällä 2026, ja lopullinen asiantuntijalausunto julkaistaan kesällä 2026. Keväällä 2025 oli kuitenkin mahdollisuus antaa jo etukäteen kommentteja ja näkemyksiä asiasta. Lihastautiliitto jätti asiaan liittyen omat kommenttinsa, ja painotti vastasyntyneiden seulonnan tärkeyttä SMA:n varhaisessa diagnostiikassa ja hoidon aloituksessa.

Seulontatutkimusten tarkoituksena on parantaa seulottavan taudin

ennustetta. Ennusteen parannettavuus edellyttää mahdollisuutta tunnistaa tauti jo ennen oireiden alkamista sekä sitä, että varhaisessa vaiheessa aloitettu hoito todistetusti parantaa taudin ennustetta. Spinaalisen lihasatrofian eli SMA:n lääkeshoidot ovat viime vuosina kehittyneet, ja lääkeshoitojen on todettu parantavan taudin ennustetta huomattavasti. Suomessa on käytössä kolme toimivaa lääkeshoittoa SMA:han.

Vastasyntyneiden seulontaa on Suomessa tehty vasta vuodesta 2015 alkaen. Suomessa vastasyntyneiltä lapsilta seulotaan kantapäästä otettavalla veritaplanäytteellä 22 eri sairautta ja lisäksi napaverinäytteestä seulotaan hypotyreoosia. Nyt seulonnassa mukana olevat sairaudet ovat suurimmaksi osaksi aineenvaihduntasairauksia sekä endokrinologisia sairauksia.

Neuromuskulaaritaudit, kuten SMA, ovat harvinaisia sairauksia. Harvinaisuuden ja monimutkaisuuden vuoksi neuromuskulaaritaudit diagnosoidaan usein viiveellä, jolloin peruuttamatonta vahinkoa on jo ehtinyt tapahtua, eivätkä olemassa olevat hoidot enää tehoa yhtä hyvin. Tätä kannalta ajateltuna näiden tautien varhainen seulonta nopeuttaisi varhaista diagnostiikkaa ja hoidon aloitusta sekä parantaisi toimintakykyä.

SMA:han on olemassa yksinkertainen ja edullinen seulontamenetelmä, jossa geenivirhe on luotettavasti seulottavissa jo vastasyntyneiltä ja seulonta onnistuisi samasta kantapääverinäytteestä kuin vastasyntyneiltä lapsilta jo otetaan. Testin kyky tunnistaa oikeat tapaukset on arviolta 95 % ja spesifisyys lähestulkoon 100 %. Tämä tarkoittaa sitä, että väärin negatiivisten tulosten mahdollisuus on hyvin pieni.

SMA:n seulontatestin arvioidaan maksavan 3–5 euroa näytteeltä, joten se pystyttäisiin tekemään myös edullisesti.

Pitkällä aikavälillä seulonnan tuloksen avulla aloitettu varhainen lääkeshoito vähentää sairaalakäyntejä, lisää vanhempien työssäkäyntiä ja tuottavuutta ja vuosien saatossa myös mahdollistaa sairastavan lapsen opiskelun ja työllistymisen. Kyseessä on siis vastasyntyneen koko loppuelämänsä vaikuttava asia.

SMA:ta seulotaan jo esimerkiksi kaikissa muissa Pohjoismaissa ja Baltian maissa, Saksassa, sekä useissa Euroopan maissa. Monissa maissa on käynnissä myös pilottihanke tai SMA:ta seulotaan osittain.

Lihastautiliitto tulee kommentoimaan suositusluonnosta sen ilmentyttyä, ja tiedottaa STM:n päätöksestä seulontojen suhteen.

Elävänä Euroopassa!

Eppu Normaali julkaisi vuonna 1980 tämän artikkelin otsikolla nimetyn tupla-livealbumin - kauan ennen Suomen EU-jäsenyyttä - aivan kuin herätelläkseen 1970-luvulle jämähtäneitä suomalaisia uuteen eurooppalaisempaan aamuun. Hieman samassa hengessä matkasi FSHD Finland ry:n kuuden henkilön retkikunta Amsterdamiin kansainväliseen FSHD-tapaamiseen hankkimaan viime käden tietoa sairaudesta, sen hoidosta ja tutkimuksesta sekä tapaamaan kohtalotovereita ympäri Euroopan.

FSHD Society (USA) ja FSHD Europe -järjestöt toteuttivat yhteistyössä 12.–15.6.2025 peräkkäin kaksi suurta kansainvälistä FSHD-tapahtumaa Hollannin Amsterdammassa: kliinikoiden ja lääke- ja kuntoutusalan ammattilaisten konferenssin sekä FSHD-lihassairaille ja heidän läheisilleen suunnatun ohjelmallisen FSHD Connect Europe -tapaamisen. Tarvetta koko Euroopan laajuiselle tapahtumalle on ollut, mistä kielii jo se, että tapaaminen buukattiin täyteen ennen ilmoittautumisajan päättymistä.

Kansainvälisyys innostajana

Viime vuonna perustetulle FSHD Finland ry:lle kansainvälisyys on sen nimeä myöden itsestäänselvyys.

– Pyyntö FSHD-potilasryhmän perustamisesta Suomessa tuli ulkomailta vuonna 2023, ja samalla tuli myös kutsu Milanon FSHD-tapaamiseen. Amsterdamin tapaamisessa Suomi oli asukaslukuun nähden hienosti edustettuna, yhdistyksen puheenjohtaja, perustajajäsen ja primus motor Lauri Pirinen kertoo.

– Nyt olemme myös muuten yhdistyksenä Lihastautiliitto ry:n jäseniä, iloitsee diplomi-insinööriksi opiskeleva Lauri koko piskuisen yhdistyksen puolesta yhteistyönäkymistä.

Myös tapaamiset kasvotusten, vertaistuki, WhatsApp-ryhmät, verkottuminen alan muiden toimijoiden kanssa sekä yhdistysrutiinit ovat olennainen osa uuden yhdistyksen toimintaa.

– Suuret lihastautien tutkimusrahat liikkuvat USA:ssa ja Keski-Euroopassa, ja yksi yhdistyksemme tehtävistä on välittää tuore tutkimustieto Suomeen kaikkien kiinnostuneiden ulottuville,

valistaa yhdistyksen varapuheenjohtaja Lora Chun.

Myös Lora oli aktiivinen toimija heti yhdistyksen perustamisesta lähtien, ja sekä Lauri että Lora kuuluvat FSHD Europan johtokuntaan.

Kliininen tutkimus ja potilaan vastuu

Kliinisellä tutkimuksella tarkoitetaan lääketieteellistä tutkimusta, joka suoritetaan ihmisillä esimerkiksi lääkkeen tai hoitomenetelmän tehon ja mahdollisten haittavaikutusten selvittämiseksi. Nijmegenin Radboud-yliopiston (Hollanti) lääketieteen tohtori, neurologi Nicol Voermans ja FSHD Europan pääsihteeri tohtori Ria de Haas ovat viimeisen puolentoista vuoden ajan tiivisti järjestelleet kyseisiä FSHD-tapahtumia.



Professori emerita Alexandra Belayewin tutkimusryhmän tuloksiin DUX4-geenistä ja DUX4-proteiinista perustuu useiden nykytutkijoiden fshd-lääketutkimukset.



Eoghan Curryn (vas) ja Rami Jokinen tapasivat ensimmäistä mutta eivät viimeistä kertaa Amsterdammassa, jossa he ehtivät tutustua myös paikkakunnan kukkaloistoon.



June Kinoshitan tuki oli tärkeää FSHD Finlandia perustettaessa, ja hän sai yhdistykseltä kiitokseksi suklaasydämen siirtyessään FSHD Societyn palveluksesta uusiin haasteisiin.

– Parannuskeinoa FSHD-lihassairauteen ei tällä hetkellä ole, mutta se ei tarkoita, etteikö hoitokeinoja löytyisi, Voermans huomauttaa.

Olemassa olevia hoitomuotoja kannattaa hyödyntää sairauden aiheuttamien oireiden lievittämiseen. Hyvä hoito vaatii moniammatillista työryhmää, ja tiimiin voivat hoitavan neurologin lisäksi kuulua mm. fysioterapeutti, toimintaterapeutti, puheterapeutti, ravitsemusterapeutti, psykologi ja sosiaalityöntekijä. Kliinikoiden tehtävänä on tutkia ja kehittää entistä parempia hoitomuotoja.

– Potilaan vastuulla on viettää sellaista elämää, jossa sitoudutaan eri hoitomuotoihin ja ylipäättään terveellisiin elämäntapoihin, painottaa Voermans.

Etusivu uusiksi

Pari päivää ennen Amsterdamin FSHD-tapaamisen alkua ryhmämme saa korvanappeihinsa ja ATK-vempaimiensa näytölle toivoa herättävän uutisen: Avidity Biosciences-yrityksen tutkimuksessa käytettävä lääkevalmiste FSHD:hen on edennyt kliinisen tutkimuksen III-vaiheeseen. Tämä on toinen lääkevalmiste, jonka tutkimus on edennyt näin pitkälle, ja se tarkoittaa sitä, että tiedeyhteisö pitää sitä lupaavana. Ensimmäinen tämän vaiheen lääke ei lopulta kuitenkaan johtanut toivottuun lopputulokseen. III tutkimusvaiheessa eli faasissa mukaan tulee useita itse sairastavia osallistujia, ja mikäli tämän vaiheen tulokset ovat hyviä, saattaa lääke saada myyntiluvan, ja löytyä näin muutaman vuoden päästä myös Suomen apteekkien hyllyiltä.



MASKUN NEUROLOGINEN
KUNTOUTUSKESKUS



Yli 90 %
asiakkaistamme
suosittelee meitä.

Meillä on erityisosaamista liikkumiseen liittyvistä toimintakyvyn haasteista

Järjestämme **Kelan harkinnanvaraista moniammatillista yksilökuntoutusta** sekä neurologisia sairauksia että tuki- ja liikuntaelinsairauksia, reumasairauksia ja yleissairauksia sairastaville.

Majoituksen täysihoidolla sisältävä Kelan kustantama kuntoutus tarjoaa ainutlaatuisen mahdollisuuden keskittyä itseensä ja omiin tarpeisiinsa.

Sinulle, joka kaipaat yksilöllistä tukea.

Harkinnanvaraiselle kuntoutukselle ei ole yläikärajaa.

Läheisellä on tärkeä rooli sairastavan arjessa.

Ilmaise tarve läheisen jaksolle suositusta laadittaessa.

1

Ota kuntoutus puheeksi lääkärin kanssa saadaksesi kuntoutusta suosittavan B-todistuksen.

2

Täytä Kelan hakemus KU132. Kirjaa hakemukseen haluamasi palveluntuottaja.

3

Toimita hakemus ja B-todistus Kelaan.

**Ole yhteydessä
kuntoutussihteereihin!**

p. 040 133 7010
mnk-kuntoutustoimisto@
neuroliitto.fi

**Lue lisää
kuntoutuskeskus.fi**





Joskus lääketieteen tohtori ajautuu tekniikan puolelle. Nicol Voermans korjaa lennossa FSHD Europen hallituksen puheenjohtajan Sheila Hawkinsin (GB) viallista kuulokemikrofonia.



Avidity Biosciences-yrityksen saksankielisen alueen johtaja Dirk Schmitt odottaa potilaiden kanssa yhdessä yhtiön lääketutkimuksen etenemistä.

Pitää tosin muistaa, että matka on edelleen kivikkoinen kohti sairauden etenemistä hidastavaa tai jopa pysäyttävää lääkevalmistetta. Mutta alkaa näyttää entistä selvemmältä, että sekin päivä FSHD:n - ja monen muun perinnöllisen sairauden - osalta vielä joskus nähdään. On myös hyvä tiedostaa, että myös lääkekokeilu, joka ei tuo markkinoille toimivaa valmistetta, vie tutkimusta osaltaan eteenpäin; ellei tämä ovi auennut, kokeillaan seuraavaa ovea! Kokonaan toinen asia on siten läkehoidon hinta, ja sen mahdollinen korvattavuus potilaille.

FSHD-Euroviisut eli Bara bada bastu

FSHD Finlandin jäsenistölle konferenssimatka oli hieno kokemus.

– Huomattavasti isompi konferenssi kuin missä olen aiemmin ollut. FSHD Euroopalle tämä oli mahdollisuus näyttää, että se pystyy järjestämään ison tapahtuman, ja myös näyttää Euroopan tutkimuksen taso. Kuten eräs potilas mainitsi, tunnelmaltaan tapahtuma oli kuin FSHD:n Euroviisut. Ammattilaisten konferenssissa oli paljon monimutkaista asiaa, mutta

esimerkiksi biomarkkereissa ja sairauden etenemismallien kehityksessä oli saavutettu huikeaa edistystä, Lauri Pirinen analysoi.

Yleislääketieteen erikoislääkäri ja FSHD Finland ry:n hallituksen jäsen Eveliina Jormanainen komppaa Lauria.

– Kyseessä oli korkeatasoinen tiedekongressi, johon osallistui ennätysmäärä asiasta kiinnostuneita, noin 300 asiasta kiinnostunutta eri puolilta maailmaa. Se kertoo siitä, että FSHD:n tutkimus on lisääntynyt merkittävästi viime vuosina, ja kiinnostaa laajasti. Uusia tuloksia esiteltiin niin perustason tutkimuksista (mm. tautimekanismin selvittäminen, taudin aktiivisuutta kuvaavien biomarkkereiden löytäminen), kuin kuntoutukseen ja läkehoidon tähtäävistä tutkimuksista, kiteyttää Eveliina kokemuksiaan.

– Tiedeyhteisö kuvautui luottavaisena, että ainakin jokin spesifi läkehoidon tulisi olemaan saatavilla muutama vuosi sisäin. Tutkimusta tarvitaan kuitenkin edelleen runsaasti sairauden eri osa-alueista, Eveliina painottaa.

Lauri ja Eveliina tekivät uroteon osallistumalla neljänä päivänä

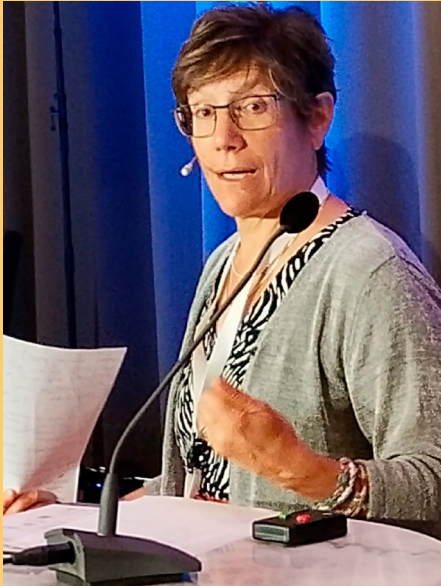
aamusta iltaan molempiin Amsterdamin tapahtumiin. Kaukaa viisaasti he olivat varanneet tapahtumien jälkeen omaa aikaa Amsterdamiin tutustumiseen, ja näin matka Schipholin lentokentältä hotellille ei jäänyt ai-noaksi näkömuistoksi reissusta hotellin lisäksi.

Lora Chunun mielestä intensiiviset workshopit ja FSHD-asiantuntijoiden puheenvuorot olivat erittäin kiinnostavia.

– Tapahtuma oli myös loistava mahdollisuus verkottua ja tavata saman asian ympärillä toimivia ihmisiä ympäri Euroopan ja maailman, Lora innostuu.

Useiden potilaiden kohdalla FSHD aiheuttaa jalkojen väsymistä (fatiikkaa) ja kompurointia, ja liikku-misen apuvälineet saattavat tulla ajankohtaiseksi.

– Tuntui hieman merkilliseltä tavata yhtäkkiä vajaa sata yhtä epäva-kaalla ja omintakeisella tyyllillä liikkuvaa kanssaihmistä kuin itse. Pian tästä näystä tulikin uusi normaali, ja tuntui, kuin olisi peiliin katsonut. Kolmantena päivänä sitä alkoikin jo ihmetellä ns. normaalisti käveleviä ihmisiä, että mikäs näitäkin oikein riivaa, kun



Lucienne Roncon (FSHD Society) panos oli tärkeä onnistuneen seminaarin ja tapaamisen järjestelyissä.

Sisua ja toivoa

FSHD1:n (95 % FSHD:tä sairastavista) ja 2:n aiheuttaa DUX4-geeni, joka on alkion kehityksen kannalta olennaisen tärkeä geeni sen monistuesssa 4-soluisesta 8-soluisiksi. Kyseinen geeni on normaalisti myöhemmän sikiökauden inaktiivinen eli "sammuksissa", mutta FSHD1:n kohdalla kyseinen geeni jää yllättäen ja pyytämättä aktiiviseksi muodostaen "myrkyllistä" DUX4-proteiinia, mikä aiheuttaa sairastumisen. Nyt kun sairauden syy on selvillä, on sen aiheuttajaa helpompi kohdistaa vastaiskutoimenpiteitä. Varmaankin juuri tästä syystä maailmalla on menossa noin 20 lääketutkimusta pelkästään FSHD:n osalta.

– USA:ssa on käynnissä noin 12 lääketutkimusta joko kliinisessä tai prekliinisessä vaiheessa, ja olemme erittäin luottavaisia, että yksi tai useampi lääke tulee toimimaan, innostuu tohtori Lucienne Ronco (USA) FSHD Societystä.

Useimmat kehitteillä olevista lääkkeistä pyrkivät vaikuttamaan juuri FSHD:ssä haitalliseen DUX4-proteiinin esiintymiseen.

– Suomalaiset ovat sisukasta sakkia, ja meidän tulee säilyttää toivomme. Meidän kaikkien tulee hankkia tietoa sairaudesta, seurata lääketutkimusten etenemistä ja tehdä geenitestaus diagnoosin varmistamiseksi. Meidän tulee myös opastaa ja kouluttaa perusterveydenhuollon lääkäreitä, neurologeja sekä päättäjiä FSHD:stä, kannustaa Ronco.

– Poliittinen tilanne Yhdysvalloissa, Euroopassa ja Aasiassa voi vaikuttaa kielteisesti lääketieteellisen tutkimuksen rahoitukseen, mutta tällä hetkellä monet biotekniikka- ja lääkeyritykset ovat sitoutuneet testaamaan uusia lääkkeitä FSHD:ssä. Odotamme näiden lääkekokeiden etenevän, Ronco jatkaa.

– Mutta kuten ihmisoikeusaktivisti Martin Luther King, Jr. on todennut: "Jos et voi lentää, juokse. Jos et voi juosta, kävele. Jos et voi kävellä, ryömi. Mutta mitä ikinä teetkin, niin sinun pitää mennä eteenpäin.", päättää Ronco haastattelun.

noin metkasti etenevät. Näkökulma- ja asennekysymyksiähän nämä, summaa Rami Jokinen kokemuksiinsa.

Myös tapahtumahotellin sauna ja eritoten sen jalkakylpy olivat Ramin mieleen.

– Ilman tulikuumia jalkakylpyjä iltaisin olisi huumorintaju saattanut loppua kesken turnauksen, Rami huokaa.

Ryhmä on yhtä mieltä siitä, että joskus tulevaisuudessa olisi hienoa päästä isännöimään vastaavanlaista tapahtumaa Suomessa, mieluusti yhteistyössä Lihastautiliiton kanssa. FSHD Finlandin toivomuslistalla on myös, että Suomeen saataisiin lisää klinikoita, joissa harjoitetaan lihassairaille suunnattua tutkimusta, jolloin suomalaiset sairastavat voisivat halutessaan osallistua paremmin klinisiin tutkimuksiin.

Let's see action!

Irantilaisen Eoghan Curryn mielestä tapahtumasta sai paljon uutta tutkimustietoa sairaudesta, mutta parasta oli kuitenkin tapaaminen muiden sairastavien kanssa. Lihastautidiagnoosin (FSHD2) lisäksi Eoghanin rasitteena on vaikea

olkapää- ja hermovamma työtapaturman seurauksena.

– Tuntuu merkilliseltä kertoa, mutta ensimmäistä kertaa kymmeneen vuoteen tunsin itseni tärkeäksi osaksi yhteisöä, enkä yksinäiseksi sudeksi, toteaa Eoghan Amsterdamin tapaamisen jälkeen takaisin Dublinin kotiin suoriuduttuaan.

Arvokkainta, mitä voimme toisillemme - ja itsellemme - antaa, on aika, kunnioitus sekä yritys nähdä toinen ihminen sellaisena kuin hän todella on. Joten tule mukaan FSHD Finlandin, paikallisen lihastautiyhdistyksen tai Lihastautiliiton toimintaan, niin parannetaan maailmaa

yhdessä lihassolu kerrallaan. Kuten Eppu Normaali artikkelin alussa mainitsemallani livelevyllä laulaa The Who-rockbändiä lainaten: "Let's see action, let's see people, let's see freedom, let's see who cares."

Lihastautiliiton hallituksen myöntämä Hilikka ja Eino Lindströmin säätiön apuraha mahdollisti osaltaan kirjoittajaa osallistumaan Amsterdamin tapahtumaan, mistä lämmin kiitos! Kolme suomalaisosallistujaa sai apurahaa tapahtuman järjestäjiltä (FSHD Europe ja FSHD Society), mikä otettiin suurella kiitollisuudella vastaan!

Suomen FSHD-yhdistys: FSHD Finland ry, fshdfinland.org

USA:n FSHD-yhdistys: FSHD Society, www.fshdsociety.org

Euroopan FSHD-yhdistysten kattojärjestö: FSHD Europe, fshd-europe.info

Lääketieteen tohtori Nicol Voermansin artikkeli FSHD:stä englanniksi: www.fshdsociety.org/2023/12/04/treatments-for-fshd-a-broader-view/

Tältä sivustolta voit hakea tietoa kliinisistä lääketieteellisistä tutkimuksista ympäri maailman käyttämällä hakusanana vaikka omaa diagnoosiasi ja hakea tutkimukseen mukaan: www.clinicaltrials.gov

Esittelyssä FSHD Finland ry

Tervehdys arvon sisaryhdistykset!

Olette hiljan saaneet pihtisynnytyksellä piskuisen uuden perheenjäsenen - FSHD Finland ry:n - jonka Lihastautiliiton hallitus on hyväksynyt yhdistysjäsenekseen hakemuksestamme.

FSHD Finland ry on FSH-dystrofiaa sairastavien, heidän läheistensä ja omaistensa sekä muuten asiaa kiinnostuneiden järjestö, joka perustettiin vuonna 2024. Yhdistyksemme toiminnan painopistealueita yhdistysrutiinien hoitamisen lisäksi ovat kansainvälinen toiminta, hoito- ja tutkimusmenetelmien seuraaminen (erityisesti lääketutkimus), kliinisten tutkimusten toteuttamisen tavoittelu Suomessa, verkostoituminen klinikoiden kanssa, vertaistuki kasvotusten ja WhatsApp-ryhmissä sekä yhteistyö muiden alan toimijoiden kanssa. Tällä hetkellä yhdistyksessämme on 20 jäsentä, joten mukaan mahtuu hyvin vielä lisää aktiiveja – tai vain passiivisemmin mukana olevia.

Tulemme olemaan aktiivisesti mukana Lihastautiliiton toiminnassa ja kehittämisessä. Löydämme varmasti yhteistyömahdollisuuksia myös juuri teidän yhdistyksenne kanssa, joten ollaan yhteyksissä. Turuilla ja toreilla tavataan!

Yhdistyksen hallitus:

Lauri Pirinen, puheenjohtaja: lauri.pirinen@fshdfinland.org

Eveliina Jormanainen, varapuheenjohtaja: eveliina.jormanainen@fshdfinland.org

Lora Chun, hallituksen jäsen: lora.chun@fshdfinland.org

Pasi Ylönen, hallituksen jäsen: pasi.ylonen@fshdfinland.org

Rami Jokinen, hallituksen jäsen: ramijokinen@yahoo.com



FSHD Finlandin hallituksen jäsenistä kuvassa edessä vasemmalta Lora Chun ja Eveliina Jormanainen, takaa vasemmalta Rami Jokinen ja Lauri Pirinen.

Myosiittia sairastaville verkkovertaistapaamisia

Teri Kerman haaveili jo joitakin vuosia sitten, että olisi hienoa, jos tapaisi muita saamaa diagnoosia sairastavia ja voisi vaihtaa ajatuksia sairauteen liittyen. Että olisi joku tai useampiakin muita, jotka ymmärtäisivät, millaista on elää myosiittioireiden kanssa.

Teri päätti käydä Lihastautiliiton vertaistukihenkilökoulutuksen, ja sieltä löytyikin henkilö samalla diagnoosilla. Samalla kirkastui vertaistuen merkitys ja se, miten tärkeää sekä antoisaa se on – ja ajatus muidenkin myosiittia sairastavien kutsumisesta koolle.

Lihastautiliiton kautta levitettiin tietoa tapaamisesta, ja myosiittia sairastavien ensimmäinen tapaaminen toteutui toukokuussa. Paikalla oli yli kolmekymmentä osallistujaa, kaikkia eri myosiittilajeja sairastavia. Mukana

oli myös osallistujia, jotka tapasivat ensimmäistä kertaa omaa, tarkkaa ja harvinaista diagnoosiaan sairastavia.

Vertaistuellisten tapaamisten tavoitteena on toimia paikkana, jossa voi jakaa kokemuksia, saada tukea ja tietoa sekä etenkin ylläpitää iloa ja toivoa omassa yhteisössä. Ryhmässä kunnioitetaan jokaisen omaa kokemusta, tuetaan toisia ja muistetaan, että jokainen yrittää parhaansa. Ryhmässä ei hyväksytä minkäänlaista syrjintää ja moninaisuutta kunnioitetaan sen kaikissa muodoissa. Keskustelut ovat luottamuksellisia – kaikki tapaamisen aikana puhutut asiat jäävät ryhmän jäsenten välisiksi ja ryhmän sisälle.

Keskustelua ryhmässä johdattelevat vertaisohjaaja Teri Kerman ja Lihastautiliitosta vertaistukivastaava



Marjo Luomanen.

Tapaamiset jatkuvat verkossa joka toinen kuukausi, aina kuukauden viimeisenä keskiviikkona klo 18. Seuraavan kerran kokoonnutaan siis 29.10. klo 18. **Linkin ryhmään saa ilmoittautumalla osoitteessa www.lyyti.in/Myosiitti_verkkovertaistapaaminen25.**

Vammaisfoorumilta huoli oikeuksien heikentämisestä YK:n vammaisoikeuksien komitealle

Vammaisfoorumi on toimittanut YK:n vammaisten henkilöiden oikeuksien komitealle raportin, jossa se esittää vakavaa kritiikkiä Suomen valtiota kohtaan vammaisten ihmisten oikeuksien toteutumisesta vuosina 2023–2025. Raportti toimii jatkona vuoden 2023 rinnakkaisraportille ja liittyy Suomen ensimmäisen maaraportin käsittelyyn.

Raportin mukaan vammaisten henkilöiden oikeudet ovat heikentyneet merkittävästi lyhyessä ajassa. Hallituksen toteuttamat sosiaali- ja terveyspalveluihin sekä sosiaaliturvaan kohdistuvat leikkaukset ovat vaikuttaneet erityisesti vammaisiin ja muihin haavoittuvassa asemassa oleviin ihmisiin. Vammaisfoorumi nostaa esiin muun muassa 100 miljoonan euron leikkaukset sosiaalihuoltoon, jotka uhkaavat syventää vammaisten ihmisten elämänmittaista köyhyyttä ja syrjäytymistä.

Raportissa kritisoidaan myös lakiesitysten valmistelua, joka on ollut puutteellista ja kiireellistä. Vammaisvaikutusten sekä perus- ja ihmisoikeusvaikutusten arviointi on usein jäänyt tekemättä tai tehty puutteellisesti. Lisäksi lakiesitysten yhteisvaikutuksia ei ole arvioitu lainkaan, ja vaikutusarviointien on ilmoitettu tapahtuvan vasta vuosina 2025–2026.

Myös vammaisjärjestöjen osallistaminen lainvalmisteluun on ollut puutteellista. Useissa lausuntopyynnöissä Vammaisfoorumi ja sen jäsenjärjestöt on sivuutettu, eikä kuulemisissa ole noudatettu säädösvalmistelun ohjeellisia lausuntoaikoja. Tämä rikkoo osallistamisvelvoitetta, joka on keskeinen osa vammaissovimuksen toimeenpanoa.

Hyvinvointialueilla käynnissä olevat säästötoimet vaikuttavat jo nyt vammaispalveluiden toteutumiseen. Soveltamisohjeita ei ole laadittu tai ne ovat ristiriidassa lainsäädännön kanssa. Palvelujen käyttöä pyritään rajaamaan vain päivittäisiin välttämättömyystoimiin, mikä estää vammaisten henkilöiden mahdollisuuksia elää yhdenvertaisina yhteiskunnan jäseninä.

Vammaisfoorumin mukaan Suomen virallinen raportointi ei anna realistista kuvaa vammaisten ihmisten oikeuksien toteutumisesta, eikä se huomioi viime vuosien heikentymiskehitystä.

Huoli-ilmoitus omasta tai läheisen tilanteesta

Huoli-ilmoitus tarkoittaa sosiaalihuoltolakiin (30.12.2014/1301) perustuvaa yhteydenottoa sosiaalihuoltoon tuen tarpeen arvioimiseksi (35 §) aikuisesta henkilöstä. Ilmoituksen voi tehdä kuka tahansa ja se tehdään sen hyvinvointialueen sosiaalitoimeen, jonka alueella kyseinen ihminen asuu. Hyvinvointialueen verkkosivuilta löytyy ohjeet ilmoituksen tekemiseen. Ilmoitus johtaa avun tarpeen arviointiin, jonka sosiaalipalvelujen ammattilainen tekee.

Lihastautia sairastavan omassa tai läheisen tilanteessa kannattaa ensin kuitenkin tehdä tavanomainen palvelutarpeen arviointipyyntö, esimerkiksi vammaispalveluihin tai sosiaalipalveluihin avun tarpeen mukaan. Joskus on kuitenkin tilanteita, joissa lihassairauden toimintakyvyn haasteita ja palveluntarpeita ei tunnisteta, ja tarvittava apu jää pyynnöstä huolimatta saamatta ja oma turvallisuus, terveys, hyvinvointi ja pärjääminen huolestuttaa. Huoli-ilmoituksen tekeminen omasta tai läheisen tilanteesta voi silloin olla väylä tulla kuulluksi, koska viranomaisilla on velvollisuus tutkia jokainen huoli-ilmoitus.

Jos on tekemässä ilmoituksen läheisestä ihmisestä, kannattaa keskustella asiasta hänen kanssaan ensin. Jos läheinen kieltää huoli-ilmoituksen tekemisen, voi ilmoituksen kuitenkin tehdä jos sen kokee välttämättömäksi. Yksityishenkilö voi tilanteen vaatiessa tehdä ilmoituksen myös nimettömänä.

Huoli-ilmoituksella ei kuitenkaan pidä hakea apua kiireellisissä ja välittömiä toimia vaativissa tilanteissa. Silloin tulee soittaa oman hyvinvointialueen sosiaali- ja kriisipäivystykseen tai hätänumeroon 112.



KIRKKO HELSINGISSÄ

www.helsinginseurakunnat.fi

**Kuulokojeparistot ja tarvikkeet
parhailta valmistajilta,
nopeasti kotiin toimitettuna.**



**Kuulo koje
Paristo.fi**

UUTUUS:

**Rayovac Extra -kuulokojeparisto
– nyt 8 pariston pakkauksessa!**

(saatavilla koossa 13 ja 312)



Tilaus myös soittamalla tai tekstiviestillä

045 168 0508

(Paras aika soittamiseen on klo 16.00 jälkeen.)

Nyt sinäkin voit tilata markkinoiden parhaat kuulokojeparistot edullisesti suoraan www.kuulokojeparisto.fi tai jättämällä tilauksen sähköpostitse: info@kuulokojeparisto.fi, tai tekstiviestillä numeroon: **045 168 0508**. Toimitus kirjeenä **3,90 €/lähetys**.

Puhelimitse ja sähköpostitse tehtyihin tilauksiin 14 päivää maksuaikaa. Lasku tulee toimituksen mukana. Ei laskutuslisää tai piilokuluja. Verkkokaupassa tehtyjä ostoksia välittää OP Checkout, joka tarjoaa monipuoliset maksuvaihtoehdot. Tutustu ehtoihin verkkokaupassa. Toimitamme tuotteet Ivalosta, toimitusaika 1–3 arkipäivää.

Puh. 045 168 0508

www.kuulokojeparisto.fi



Teksti Kokemusluennoitsija Elisa Jokisen esityksen pohjalta koonnut Susanna Hakuni

Ihon hoito vaatii aikaa ja voimia, mutta vaivannäkö kannattaa

Iho on ihmiskehon suurin elin ja sen hyvinvointi vaikuttaa elämänlaatuun. Lihassairauden kanssa elävälle ihonhoito onkin olennainen osa toimintakyvyn ja terveyden ylläpitoa. Ihonhoitoon liittyvät haasteet saattavat tulla yllätyksenä lihastautia sairastavalle – henkilökohtainen aihe, josta ei paljoa puhuta, saattaa herättää myös monenlaisia tunteita. Vertaistuki, tiedon lisääminen ja kokemusten jakaminen toisten lihastautia sairastavien kesken on tärkeää ja voi tarjota tiedon lisäksi myös henkistä tukea. Tietoa olisi tärkeää välittää myös ammattilaisille, jotta lihastautia sairastavan ihon hoitoon liittyviin asioihin osattaisiin kiinnittää huomiota jo ennakoivasti.

Lihassairaudet vaikuttavat monin tavoin kehon toimintaan, ja vaikutuksilla on yhteys myös ihoon ja ihonhoitoon. Ihonhoito voi asiana tuntua pieneltä, mutta laiminlyönnit ihonhoidossa voivat pahimmillaan johtaa vakaviin seurauksiin, kuten hiertymiin, ihorikkoihin, painehaavoihin tai

tulehduksiin ja sen myötä elämänlaadun heikkenemiseen.

Lihassairauden oireet, kuten lihasheikkous tai jäykkyys vaikeuttavat liikkumista ja asennon vaihtamista, mikä heikentää verenkiertoa ja kasaa painetta tietyille kehon alueille. Ihorikot, haavaumat ja painehaavat

syntyvät, kun iho ja ihonalaiskudokset altistuvat paineelle, venymiselle, kitkalle tai hankaukselle ja kudoksessa syntyy hapenpuutetta. Mikäli lihastautiin liittyy tuntopuutoksia, ne voivat estää huomaamasta painetta tai hankausta ajoissa. Myös joihinkin lihastauteihin liittyvät kognitiiviset

haasteet tai väsyvyys voivat vaikeuttaa rutiinien ylläpitoa. Ihosta huolehtiminen voi olla hankalaa ihan konkreettisesti, kun käsi ei nouse tai pesusieni pysy kädessä, eikä joka paikkaan enää taivu tai ylety.

Nämä kaikki lisäävät riskiä iho-ongelmille – ja siksi ongelmien ennaltaehkäisy on avainasemassa.

Kuivaus kannattaa

Peseytyessä kannattaa ottaa käyttöön helpottavia apuvälineitä; suihkutuoli (aukollinen istuinosa helpottaa pesua), wc-korokkeet, tukikaiteet sekä mahdollisesti avustaja. Apuvälinelainaamon osaamista kannattaa käyttää käytönohjauksessa, huollossakin voi olla paljon tietoa. Aina ei tarvita vettä: jos suihku tuntuu liian raskaalta, voi sen joskus korvata pesulapuilla tai pesuvoiteilla.

Peseytymisessä kannattaa käyttää neutraaleja ja kosteuttavia pesuaineita, ja kaikki kehon poimut ja ”makkarat” sekä intiimialueet ja varvasvälit kannattaa pestä huolellisesti. Iholle jäävä kosteus aiheuttaa helposti hautumia ja ihorikkoja, joten kuivaamisessa kannattaa olla huolellinen, mutta hellä: hankaamisen sijaan ihon voi taputella kuivaksi. Kuivaus on erityisen tärkeää kosteissa ja hankaaville alttiissa kohdissa. Ihon riittävästä hengittämisestä voi pitää huolta myös ottamalla ilmakylpyjä ja jättämällä joskus alusvaatteet yöksi pukematta. Hankalasti saavutettavissa paikoissa ihoa voi kuivata tarvittaessa vaikka hiustenkuivaajalla puhaltamalla.

Omalle ihotyyppille sopiva kosteutus auttaa pitämään ihon kimmoisana ja ehjänä. Itselle sopiva rasvaisuusaste löytyy parhaiten kokeilemalla, ja perusrasvojen lisäksi kannattaa muistaa myös erilaiset öljyt ja kevyemmät voiteet. Rasvaukseen ei kannata suhtautua kuin velvollisuuteen; se voi olla myös hierontahetki, joka tukee verenkiertoa ja kehotuntemusta.

Vaatteella on väliä

Vaatteilla on myös oma roolinsa ihon hyvinvoinnissa: kiristävät saumat, kuminauhat ja kuviopintaiset kankaat tai pitsi tuntuvat usein ikäviltä, ja hankaavat ihoa. Myös napit, vetoketjut ja kaaritetut saattavat painaa ihoa.

Keinokuituisten vaatteiden sijaan kannattaa suosia hengittäviä luonnonmateriaaleja, kuten puuvillaa ja merinovillaa. Alusvaatteet ovat lähimpänä ihoa, joten niihin kannattaa panostaa – saumattomien ja hyvin istuvien alusvaatteiden kanssa olokin on mukavampi. Myös jalkoihin kannattaa kiinnittää huomiota ja huolehtia siitä, että kengät ovat sopivan kokoiset ja tukevat, eivätkä sukansuut kiristä ja aiheuta turvotusta.

Asentoa vaihtaessa kannattaa tarkistaa, etteivät vaatteet jää ryppyyn tai rullalle. Vaatteet voivat olla myös apuna ihon painepisteiden etsimisessä: jos vaatteet kuluvat aina samasta paikasta, se voi paljastaa piilevän painepisteen.

Liike on lääke

Kun liike vähenee, paine kohdistuu erityisesti istuin- ja makuualueille ja iho joutuu koville. Asentoa pitäisi yrittää vaihtaa mahdollisimman usein: istuessa 15–30 minuutin välein ja makuulla 2–4 tunnin välein. Asennon vaihtaminen ja hyvä ryhti auttaa antamaan kehon poimuille ja ”makkaraille” tuuletusta ja parantaa verenkiertoa,

Peseytyminen

Neutraalit pesuaineet, pesuvoiteet ja intiimihygienia ovat avainasemassa

Kuivatessa taputtele, älä hankaa

Ilmakylvyt ja pehmeät pyyhkeet suojaavat ihoa

Muista rasvaus ja valitse ihollesi sopiva rasvaisuusaste

Rasvaushetki voi olla myös hetki hierontaan ja kehonhuoltoon

Vaatetus ja hygienia

Saumattomat, hengittävät vaatteet

Vältä kiristäviä kuminauhvoja ja hankaavia saumoja

Painevaatteet voivat auttaa, mutta vaativat tarkkaa sovitusta

Ravinto ja nesteytys

Hyvä ravitsemus tukee ihon ja kehon hyvinvointia

Älä jätä juomatta, vaikka wc-käynnit olisivat hankalia – nestehukka pahentaa ongelmia

Terapiat ja kuntoutus ihonhoidon apuna

Fysioterapia, toimintaterapia, neuropsykologinen kuntoutus

Lymfaterapia, akupunktio, faskiakäsittely

Psyykkinen tuki ja vertaistuki

hengitystä, aineenvaihduntaa ja nestekiertoa. Apuvälineillä (esimerkiksi painehaavatyyny, sähköpyörätuoli ja liukulakanat), voi tukea hyvää asentoa ja turvallista asennon vaihtoa. Aina omia ryhtiin ja asentoon liittyviä ongelmia ei edes ymmärrä ennen kuin ne näkee: peili tai avustaja voi olla apuna oman ryhdin ja asennon hahmottamisessa, erityisesti jos tunto on heikentynyt.

Vaikka liikkuminen olisi rajoittunutta, pienetkin liikkeet – käsien nostot, hengitysharjoitukset, pumppaavat liikkeet – tukevat ihon ja koko kehon hyvinvointia. Erilaisen hieronta – ja tärinäruullien avulla voi parantaa nestekiertoa tai käsitellä faskioita. Lymfaterapian lisäksi lymfakierron tehostamisessa toimivat pumppaavat liikkeet, joita voi tehdä esimerkiksi stressi- tai sukkapallolla. Motomedin avulla voi polkea tai pitää liikelaajuuksia yllä käsiä nostelemalla – kaikki pienikin liike on tärkeää! Vinkkejä kaikenlaisen liikkeen pysymiseen voi kysyä myös omalta fysioterapeutilta.

Ihonhoito on osa elämänlaatua ja liittyy myös itsemääräämisoikeuteen, hyvinvointiin ja osallisuuteen. Siksi siitä pitää puhua, siihen pitää saada tukea ja sen pitää olla osa kokonaisvaltaista hoitoa.

Kiinnostuitko? Elisa Jokisen Keskustelua ihonhoidosta -vertaistuellinen verkkotapaaminen 7.10.
- katso lisätiedot Lihastautiliiton verkkosivuston tapahtumakalenterista!

Ruoansulatuselimistön oireet ovat yleisiä neuromuskulaaritauteja sairastavilla

Moni neuromuskulaaritauteja sairastava kärsii ruoansulatuselimistön vaivoista. Yleisimmin on tutkittu mitokondriotautien sekä myotonisten dystrofioiden ja ruoansulatuselimistön vaivojen yhteyttä. Oirekuva on laaja ja joskus ruoansulatuselimistön oireet voivat olla jopa vallitsevampia kuin itse lihastaudin oireet. Ruoansulatuselimistön ongelmat voivat aiheuttaa merkittävää elämänlaadun heikkenemistä ja lisätä sairastavuutta ja jopa kuolleisuutta.



Ruoansulatuselimistö alkaa suusta, ja se pitää sisällään muun muassa hampaat, kielen, sylkirauhaset, nielun, ruokatorven, vatsalaukun, suoliston, maksan, sappirakon, haiman sekä suoliston mikrobiomin eli eri bakteerilajien kokonaisuuden. Tätä kokonaisuutta tarvitaan ravinnon syömiseen, kuljettamiseen, poistamiseen sekä ravintoaineiden imeytymiseen. Etenkin suolisto on tärkeä osa ihmisen hyvinvointia, niin immuunijärjestelmän kuin mielialankin suhteen. Suolisto tuottaa muun muassa tärkeitä vitamiineja, kuten K- ja B-vitamiineja. Suoliston limakalvo toimii suojana haitallisia aineita vastaan ja mikrobisto auttaa immuunijärjestelmää toimimaan. Myös onnellisuushormoni serotoniini syntyy suolistossa. Myös aivot voivat vaikuttaa suoliston toimintaan, esimerkiksi stressin aikana suoliston toiminta voi muuttua. Suolistoa hoitamalla hoitaa samalla siis myös stressitasojaan, aivojaan ja mielentilaansa.

Kaikki ruoansulatuselimistön osat voivat oireilla lihastauteja sairastavilla. Yleisiä ruoansulatuselimistön ongelmien merkkejä ovat esimerkiksi kakeksia eli kuihtuminen, hammassairaudet, kielen lihasten heikkeneminen ja kielen käytön ongelmat, yöökkäysrefleksin puuttuminen, suurentunut maksa, vatsan seudun aristus, suolistoäänien puuttuminen, liialliset tai vähäiset suoliston liikkeet tai sulkijalihaksen ongelmat. Oireita ja ongelmia voidaan tutkia erilaisten kuvantamistutkimusten avulla (muun muassa röntgenkuvaus, CT-kuvaus, magneettikuvaus), ENMG-tutkimuksilla, nielemis- ja tähystystutkimuksilla sekä erilaisilla verikokeilla.

Tutkittua tietoa ongelmista

Ruoansulatusjärjestelmän ongelmat ovat yleisimpiä neuromuskulaaritaudeissa, jotka vaikuttavat lihasten lisäksi myös muihin elimiin. Esimerkiksi MELAS-mitokondriotautia sairastavilla on todettu olevan usein pahoinvointia, oksentelua ja ripulia, sekä myös haimatulehduksia. Kiinassa tehdyssä tutkimuksessa kahdella kolmasosalla tutkituista MELAS-potilaista (n=190) oli usein oksentelua. Dystrofia myotonica tyyppi 1 -sairauteen on tutkimuksissa todettu liittyvän ruokatorven, vatsan, sappirakon sekä suoliston ongelmia, jotka voivat johtaa oksenteluun, sappikiviin, ripuliin tai ulosteenkarkailuun. Lisäksi on todettu refluksia, hidastunutta vatsalaukun tyhjenemistä, bakteeriston ylikasvustoa sekä megakolonia eli paksusuolen epänormaalia laajenemista. Nielemisvaikeudet voivat johtaa PEG-letkun asentukseen. Dystrofia myotonica tyyppi 2 -sairauteen puolestaan liittyy tutkimusten mukaan usein ummetus. Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla on todettu yleisesti nielemisvaikeuksia, refluksitautia sekä ummetusta. Tulehdussellista lihastaudeista dermatomyosiittiin voi liittyä nielemisvaikeuksien lisäksi ruoansulatusjärjestelmän verenvuotoa tai jopa suoliston perforaatio eli puhkeaminen. Myös inkluusiokappalemyosiittiin tiedetään yleisesti liittyvän ruoansulatusjärjestelmän ongelmia.

Motoneuronisairauksista ALSiin tiedetään liittyvän nielemisvaikeuksia. Lisäksi bulbaarioireiseen ALSiin voi liittyä heikentynyt tai kokonaan kadonnut yökkäysrefleksi, kielen heikkous ja kielen lihaksen surkastumista sekä kuolaamista. SMA-tyypin sairauksiin tiedetään liittyvän nielemisvaikeuksien lisäksi suoliston heikentynyttä liikkuvuutta. SMA:ta sairastavilla on todettu myös syömishäiriöitä sekä anoreksiaa. Kennedyn tautiin voi liittyä bulbaarioireita kuten äänen käheyttä, kielen lihaskatoa, nielun halvaus sekä nielemisvaikeuksia.

Perinnöllisiin neuropatioihin voi tutkimusten mukaan liittyä nopeaa kylläisyyden tunnetta, pahoinvointia, oksentelua, ripulia tai ummetusta, ulosteen pidätyskyvyttömyyttä sekä imeytymisongelmia. Eräässä tutkimuksessa tutkitiin 407 CMT:tä sairastavaa, joista puolet kertoi kokevansa ruoansulatuselimistön ongelmia. Myastenia gravista sairastavilla voi olla äänen käheyttä, nielemisvaikeuksia sekä useita aspiraatioita, eli nesteen tai ruoan kulkua keuhkoputkiin ja keuhkoihin ruokatorven ja vatsalaukun sijaan.

Miten ruoansulatuselimistön ongelmia voidaan hoitaa?

Neuromuskulaaritauteihin liittyvien ruoansulatuselimistön ongelmien hoito on usein oireenmukaista, esimerkiksi kuitulisä ripulin hoidossa tai laksatiivien käyttö ummetuksessa. Nielemisvaikeuksia voidaan hoitaa nielemisen ongelmiin perehtyneen puheterapeutin kanssa, ja tarvittaessa voidaan pohtia PEG-letkun asentamista ravinnonsaannin turvaamiseksi.

Ruoansulatuselimistön oireita lihastauteja sairastavilla

Ruokahalun häviäminen	Kuiva suu
Hampaiden heikkous	Kielen heikkous
Kuolaaminen	Makuaistin muutokset
Makuaistin heikkeneminen	Kyvyttömyys maistaa
Nielemisvaikeudet	Hikka
Refluksi	Pahoinvointi
Oksentelu	Epämiellyttävä tunne
Vatsakivut ja krampit	Ilmavaivat
Turvotus	Ripuli
Ummetus	Painonlasku

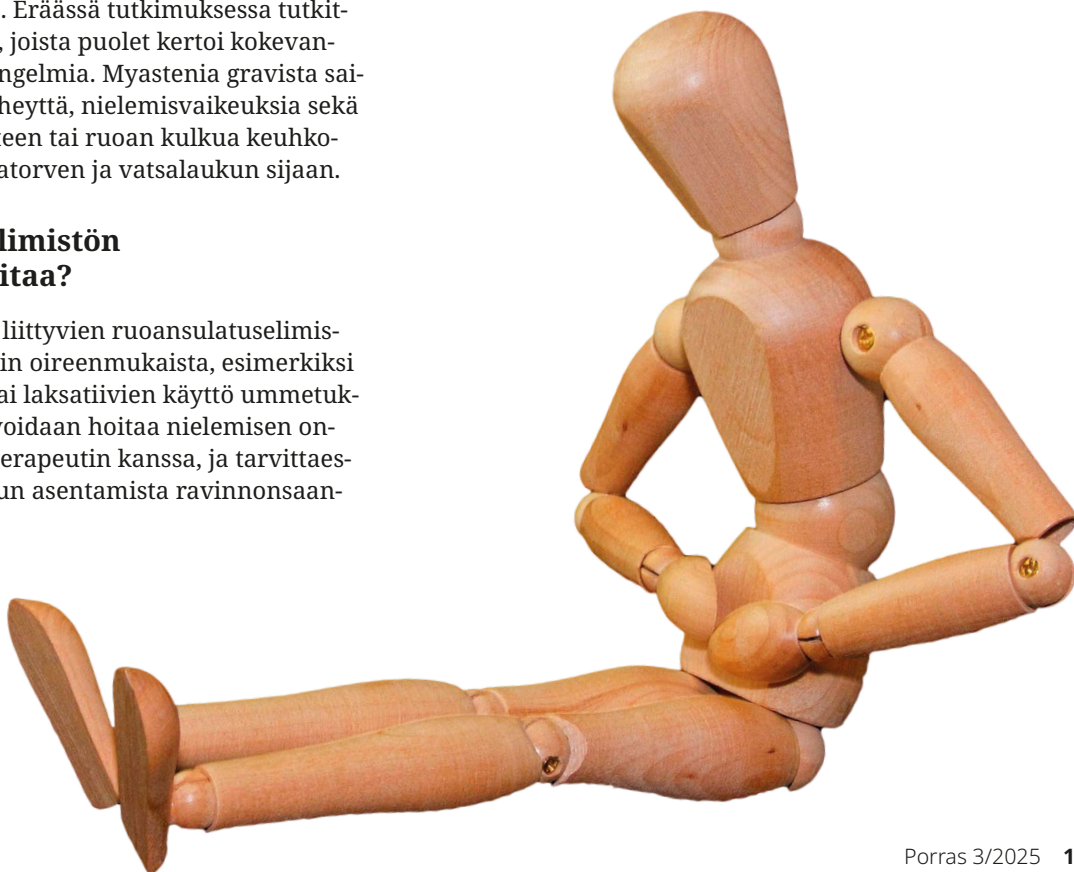
Jokaisen on mahdollista auttaa omaa suolistoaan ja hyvinvointiaan: terveellinen, säännöllinen ja monipuolinen ruokavalio ja vatsaystävällinen ruoka rauhoittavat vatsaa. Täysjyväkuidut, hedelmät ja marjat, riittävä juominen sekä hapanmaitotuotteet tukevat suoliston hyvinvointia ja mikrobikantaa. Kuidun saantia voi tarvittaessa tukea kuitulisällä.

Lihastauteja sairastavien kohdalla hyvä pureskelu vähentää myös nielemisvaikeuksia, sillä pureskelu lisää syljen tuottoa ja helpottaa nielemistä. Hyvin pureskeltu ruoka tekee myös ruoasta vatsalle helpommin käsiteltävää. Riittävän unen turvaaminen ja stressittömämpi elämä tukevat myös ruoansulatuselimistön toimintaa.

Lähteet:

Finsterer J & Strobi W. Gastrointestinal involvement in neuromuscular disorders. Review article Journal of Gastroenterology and Hepatology 39 (2024) 1982–1993.

Saarnikko K. Ihmisen suolisto- 10 faktaa. Potilaan lääkärilehti, julkaistu 11.4.2025



Toimiva ruokavalio löytyy usein kokeilujen kautta

Lihastauteihin liittyvistä ruokailu- ja suolisto-ongelmista puhutaan yllättävän vähän siihen nähden, kuinka yleisiä ne ovat. Sonja Lindholmin mielestä asiasta pitää kuitenkin puhua, koska erilaisten ongelmien vaikutus arkeen on iso: vatsan toiminnan ongelmista saattaa paisua vyyhti, joka vaikuttaa uneen, yleiskuntoon, mielialaan ja jaksamiseen. Pahimmillaan ongelmat ruokailussa tai vatsan toiminnassa voivat alkaa rajoittaa menoja ja sosiaalista elämää ja johtaa jopa kotiin jäämiseen tai eristäytymiseen.

Sonja toimii Lounais-Suomen lihas-tautiyhdistyksen vertaisryhmässä, ja on siellä keskusteluissa huomannut, kuinka monia lihastautia sairastavia erilaiset ruokailuun ja vatsan toimintaan liittyvät ongelmat koskettavat. Eivät ongelmat rajoitu vain tiettyihin

diagnooseihin – ryhmässä on ihmisiä eri diagnooseilla, ja ikähaitarikin on laaja.

– Ryhmässä käsitellään erilaisia aiheita, ja tilaisuus aloitetaan yleensä kuulumisten vaihdolla. Vatsan toimintaan ja ruokailuun liittyvät asiat

nousevat usein esiin voinnista puhuttaessa, koska ne vaikuttavat niin paljon arkeen ja jaksamiseen. Usein esiin nousee kysymys siitä, onko muilla samanlaista ongelmaa ja onko siihen löytynyt apua, Sonja kertoo.

Usein esiin nousee myös turhautumista siihen, että ongelmiin on vaikea saada apua. Perusterveydenhuolto näkee vastaanotolla vain lihastaudin, eikä edes neurologilla aina ole ymmärrystä siitä, että suolisto-ongelmat liittyvät lihastautiin, vaan ne nähdään irrallisena ongelmana. Myös Sonja on joutunut omatoimisesti ja erilaisten kokeilujen kautta hakemaan tietoa ja kokemusta siitä, mikä itselle sopii. Vatsan hyvinvoinnin kulmakiviksi ovat muodostuneet ruokavalio, säännöllisyys ja pienten annosten syöminen usein.

Herkistyminen rajoittaa

Sonjalla on itselläänkin kokemusta suolisto-ongelmien lisääntymisestä lihastaudin toteamisen ja sairaiden etenemisen jälkeen. Sonjan diagnoosi on vielä tarkentumaton, mikä omalta osaltaan hankaloittaa lihastaudin ja suolisto-ongelmien yhteyden selvittelyä.

– Yksi selkeä lihastaudin myötä lisääntynyt oire on ollut suoliston tietynlainen herkistyminen, jopa yliherkistyminen. Olen tyypiltäni ihminen, joka luontaisesti reagoi asioihin päälleen ja olen nuoresta saakka kärsinyt esimerkiksi migreenistä. Nyt vanhempien ja lihastaudin myötä erilaiset vatsaongelmat ovat vallanneet alaa näiltä reaktioilta, Sonja toteaa.



Sonjan suolisto-ongelmat ovat lisääntyneet lihastaudin myötä. Sopivan ruokavalion ja ruokarytmin löytäminen on vaatinut kokeiluja, mutta vaivannäkö maksaa itsensä takaisin parempana jaksamisena.

Suoliston herkastuminen oireilee yleensä muun muassa vatsan turvotuksena ja kipuina. Myös vatsan toiminnassa voi olla ongelmia, kuten ummetusta tai ripulia. Vatsan liian vilkas toiminta ja ripuli ovat Sonjallekin valitettavan tuttuja, ja ovat kroonistuessaan aiheuttaneet isoja haasteita esimerkiksi painonhallintaan.

– Usein pyörätuolissa istuvan painosta puhuttaessa esiin nostetaan esiin painonnousu ja lihominen, mutta omalla kohdalla haastetta on enemmän painon pitämisessä. Jos paino puutoa liikaa, se vaikuttaa heti kuntoon ja jaksamiseen, Sonja toteaa.

Sonjan kohdalla painonhallinnan haasteena on myös rajoitettu ruokavalio. Hän on ollut nuoresta saakka kasvissyöjä, joten proteiinin riittävään saantiin on kiinnitettävä erityistä huomiota. Kasvisruokavaliossa monet proteiininlähteet ovat kuitupitoisia, eikä herkastunut suolistosi tiedä kuituja määrättömästi, vaikka ne suolistolle terveellisiä ovatkin.

– Kuidusta puhutaan usein suoliston pelastajana, mutta herkastunut suolistosi ei pysty käsittelemään kuitua, jos sitä on liikaa. Omien vatsakipukohdusten aiheuttajaa jouduttiin hetki etsimään, ja syylliseksi paljastui lopulta aamupuuro. Sen poisjättämisen jälkeen kuidun määrä pieneni sen verran, että kipukohtaukset loppuivat, Sonja toteaa.

Herkastumisen myötä Sonjan ruokavalio on myös gluteeniton ja maidoton, joten ruokahuollossa on joskus pohtimista siitä huolehtiville avustajille, jotta syömiseen saataisiin myös vaihtelua.

Syöminen ei saa viedä voimia, vaan lisätä niitä

Ruokahuolto ja avustajan merkitys lihastautia sairastavan ravitsemuksessa on asia, josta ei Sonjan mielestä voi puhua liikaa. Omalla kohdallakin sen merkitys on huomattava.

– Jos ruuanlaitosta joutuu heikoilla lihasvoimilla huolehtimaan itse, ei ole ihme, jos ruokavalio köyhtyy ja yksipuolistuu. Innostuneinkaan kokki ei jaksa panostaa ruokailuun, jos ruuan valmistaminen kuluttaa jo lounaan kohdalla koko päivän voimat, Sonja toteaa.

Valmisruokiin turvautuminen on monelle tuttua, mutta ainakin Sonjan kohdalla prosessoitu ruoka ärsyttää herkkää suolistoa.

Sonjan omat avustajat ovat kiinnostuneita ruuanlaitosta, ja jaksavat panostaa siihen sekä erikoisruokavaliolla että ateriaritmin osalta; ruokavaliolla lisäksi suoliston hyvinvointiin vaikuttaa myös ruuansulatuksen rytmi, ja Sonjalle sopii parhaiten useiden pienten aterioiden syöminen päivän aikana.

– Vatsa tulee aika nopeasti täyteen, ja jos sen päälle täytyy yrittää syödä lisää, tulee olosta todella tukala ja voin pahoin. Väkisin syöminen vaikuttaa aika nopeasti ruokahaluun yleisesti, ja sitten huono kierre onkin valmis, eikä oikein mikään maistu, Sonja toteaa.

– Ravintoterapeutin puoleen kannattaa kääntyä, jos ruoka ei maistu tai tuntuu että oma ruokavalio alkaa kaivata liikaa. Erilaisten ruokavinkkien lisäksi sieltä saa luotettavaa tietoa ravintoaineiden riittävästä saannista.

Myös suoli tarvitsee liikettä

Pyörätuolissa istuminen on monelle lihastautia sairastavalle arkipäivää, ja sillä on myös oma vaikutuksensa suoliston toimintaan. Rungas istuminen vaikuttaa ruuansulatukseseen, erityisesti jos istuma-asento pyörätuolissa on huono. Eteenpäin valuminen tai lantion huono asento voi estää suolen normaalia liikettä, kun vatsaontelon paine ei jakaudu tasaisesti. Lantion ja vatsan alueen lihaskireyksistä voi aiheutua myös ikäviä vatsakramppeja.

Myös liikkumisen väheneminen estää suolen luonnollista liikettä ja hidastaa ruuan sulamista. Sonja yrittää pitää itseään liikkeessä monenlaisin eri tavoin.

– Liikkumisen suhteen olen ottanut sen asenteen, että kaikki pienikin liike on hyväksi. Jos pyörätuolista voi nousta seisomaan, kannattaa aina välillä kammeta vaikka hetkeksikin pystyasentoon. Jos se ei onnistu, voi tuolissa koittaa vaihdella asentoa tai manuaalipyörätuolissa vaikka potkutella aina välillä. Keinutuolissa voi antaa itselleen sen verran vauhtia, että suolistokin saa liikettä – kaikenlaista kannattaa kokeilla omien voimien mukaan. Kaikki liike on kotiinpäin, Sonja kannustaa.

Moniin lihastauteihin liittyvät, lihasheikkoudesta johtuvat nielemisongelmat ovat monelle iso haaste, ja voivat saada karttamaan syömistä yhdessä muiden kanssa tai kodin ulkopuolella. Sonjallakin on kokemusta siitä, ettei esimerkiksi ystävän tapaaminen kaupungilla lounaalla ollut hyvä idea.

– Jo ennen syömään pääsyä täytyy miettiä, onko ruokapaikka esteetön. Jos on, saa seuraavaksi jännittää, löytyykö ravintolasta omaan ruokavaliioon sopivaa syötävää, ruokailuvälineiden painoa, ruuan paloittelua ja sitä, että ruokailuun kuluu liikaa aikaa. Siinä on aika vaikea nauttia ystävän tapaamisesta tai yrittää pysyä mukana keskustelussa kun kaikki huomio on ruokailussa, Sonja toteaa.

Sonjan oma ratkaisu on ollut ystävien kutsuminen syömään niin, että jokainen tuo omat syömisensä tullessaan. Kotona on helpompi järjestää omaan ruokailuun liittyvät asiat, ja noutoruuan myötä jokainen saa varmasti sellaista ruokaa, mitä haluaa. Silloin voi toisinaan keskittyä ystävien tapaamiseen.

Myös nauttiminen on tärkeää

Sonja on ruoka-asioihin niin perehtynyt, että sairaalan ravintoterapeutti totesi vastaanotollaan Sonjan tietävän monesta asiasta enemmän kuin hän. Sonja myöntää itsekkin, että tietoa on tullut hankittua – osittain luontaisen tiedonjonon takia, mutta pääasiallisesti siksi että vatsan hyvinvoinnin merkitys arjen sujumiseen on niin suuri.

– Jos syön huonosti tai epäsäännöllisesti, pian kyse ei olekaan enää vain ruokailusta, vaan se alkaa näkyä myös huonoina unina, jaksamisen vähene misenä ja lopulta myös yleiskunnossa ja mielialassa. Myös päivittäinen elämä käy hankalaksi, jos vatsa krampkaa tai vessassa täytyy ravata jatkuvasti.

Kun syöminen rytmi ja ruoka-aineet ovat tarkkaan määriteltäviä, voi alkaa tuntua siltä, että elämä pyörii syömisestä ja rutiinien ympärillä. Sonjan mielestä siihen on jossain määrin pakko suostua, mutta muistaa myös yrittää nauttia.

– Nykyään erikoisruokavalioidenkin löytyy todella hyviä tuotteita, eikä niiden noudattaminen ole ankeilua. Rytmin ja aikataulutuksen sietämistä helpottaa, kun tietää että sen kautta vatsan toiminta on paremmin ennakoitavissa ja vointi parempi, Sonja toteaa.

Seuraava nautinto hetkikin on jo suunniteltu; seuraavan neurologilaiskäynnin jälkeen Sonja aikoo hakea maidotonta jäätelöä, ja nauttia sen rauhassa.

– Jos käynnillä tulee hyviä uutisia, on aihetta itsensä palkitsemiseen ja jos ei, täytyy tietysti lohduttaa itseään herkulla. Kävi sitten kumminpäin tahansa, aion nauttia jäätelöstäni!

ALSin perinnöllisyydestä ja genetiikasta

”Geenitesti tehtiin ja se oli negatiivinen. Kyse ei siis voi olla familiaalisesta ALSista (FALS), eli tauti ei ole perinnöllinen.”

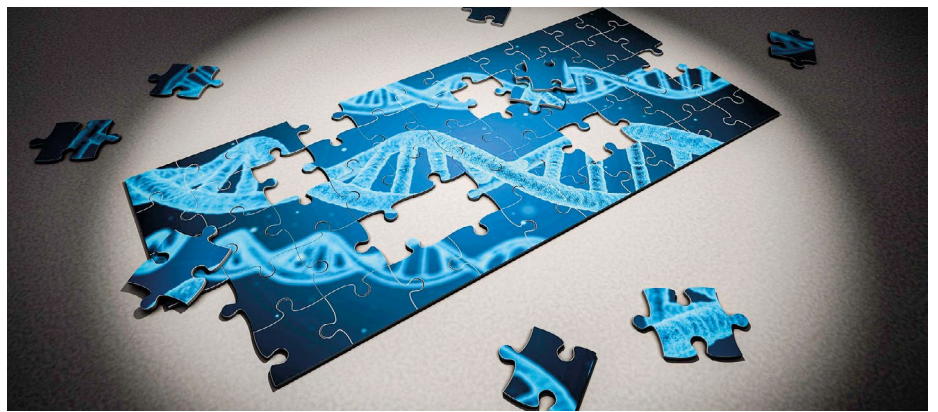
Tämä lause kuullaan potilastyössä usein. Valitettavasti se on vailla todellisuuspohjaa.

Tärkein syy tälle on se, että käsite FALS on muuttunut viime vuosina paljon epämääräisemmäksi. Syy muutokselle on geenitiedon merkittävässä lisääntymisessä. Tässä kirjoituksessa avataan olennaisimpia taustoja muutokselle ja nykykäytännöille.

FALSin määritelmä oli ennen geenitiedon aikakautta vuosikymmeniä se, että mikäli suvussa oli kaksi tai useampia ALSiin sairastuneita, voitiin käyttää ilmaisua perheittäin esiintyvä tauti, mitä puolestaan pidettiin virheellisesti perinnöllisen taudin synonyyminä. Toki ajan myötä opittiin myöntämään, että ALS ei ole niin harvinainen sairaus, etteikö kaksi sairastunutta suvussa voisi olla sattumaakin.

Vaikka enemmistöltä ALSiin sairastuneista ei löydy geenivirhettä (tai niitä ei tutkita), on genetiikka nykyisin monessa mukana taudin perussyitä pohdittaessa. Sillä on vaikutusta myös hoitolinjauksiin ja jo käynnissä olevien hoitotutkimusten suunnitteluun.

Eri geenivirheiden (tarkempi nime on variantti) tarkkoja prosenttiosuuksia ei ole mielekästä luetella, koska ne vaihtelevat sen mukaan, mistä etnisestä väestöstä ja maanosasta on kysymys. Kaikki geenivirheet eivät esiinny samoissa suhteissa eri paikoissa. Lisäksi jotkut geenivirheet voivat jo yksin esiintyessään aiheuttaa taudin vaihtelevalla todennäköisyydellä – toisissa tapauksissa todennäköisesti tarvitaan useamman geenivirheen yhteisvaikutus. Ympäristötekijöiden vaikutuskaan ei ole ollenkaan poissuljettu, vaan kysymys on monimutkaisista yhteisvaikutuksista. Sattumallakin on osuutensa.



Tutkittavaa siis riittää. Haasteena on mm. se, millä tavalla geenivirhe käytännössä aiheuttaa taudin. Voidaan kuitenkin pitää todennäköisenä, että tärkeimmät ALSia aiheuttavat geenivirheet on jo löydetty. Seuraavaksi kuvataan tärkeimmät suomalaisessa väestössä esiintyvät geenivirheet.

SOD1

Ensimmäinen ALSia aiheuttava geenivirhe löydettiin vuonna 1993 USA:ssa. Se koodaa SOD1-proteiinin valmistamista tavalla, jota ei vielä kukaan täysin ymmärretä. Sitten näitä geenivirheitä on löytynyt yli 200 erilaista. USA:ssa yleisin on variantti A4V, joka aiheuttaa nopean, parissa vuodessa kuolemaan johtavan taudin.

Suomessa tilanne on *SOD1*:n osalta tavallaan päinvastainen: meillä löydetään lähes yksinomaan varianttia D91A, joka aiheuttaa poikkeuksellisen hitaan taudin, joka on aina alaraaja-alkuinen. D91A:n aiheuttama ALS alkaa yleensä nuorehkolla iällä ja elin-aikaa saattaa olla jopa 30 vuotta. Lisäksi D91A aiheuttaa taudin homotsygoottina eli väistyvä, mikä tarkoittaa sitä, että geenivirhe on perittävä

molemmilta (terveiltä) vanhemmilta, jotta ALS puhkeaisi. Lähes kaikkien muiden ALSin geenivirheiden kohdalla tähän tarvitaan geenivirheen periminen toiselta vanhemmalta. D91-tyypin varianttia kantavan todennäköisyys saada puolisolokseen toinen kantaja on prosenttiluokkaa, eikä tällainenkaan tilanne takaa, että jälkeläinen sairastuisi ALSiin 100 % varmuudella.

D91A on toistaiseksi yleisimmin Suomessa testattava ALS-mutaatio. Sen testaamiselle on hyvät perusteet: nuorehkon ihmisen hidas liikehermovaurio voi saada tarkan diagnoosin, ja työlään tutkimuskierteen ja ihmettelyn sijaan voidaan voimavaroja kohdentaa hoitoon ja elämänlaatuun. Lisäksi tieto siitä, että tauti ei periydy jälkeläisille ja on hyvin hidas, voidaan nähdä onnena onnettomuudessa.

Suomessakin löytyy myös muita *SOD1*-mutaatioita. Niiden määrä on suhteessa siihen, miten paljon niitä tutkitaan.

C9orf72

Yleisin eurooppalaisperäisessä väestössä tavattava mutaatio löytyi vuonna 2011. Se on Suomessa muuta

maailmaa yleisempi. Se koodaa C9orf72-proteiinia hyvin monimutkaisilla tavoilla. Sen aiheuttama ALS alkaa tyyppillisimmillään hieman yli 60-vuotiailla, ja bulbaarisen eli nielun lihaksista alkavan taudin osuus on hieman klassista raajoista alkavaa ALSia suurempi. C9orf72 periytyy vallitsevasti, eli periminen toiselta vanhemmalta riittää aiheuttamaan taudin, mutta ei kuitenkaan 100 % todennäköisyydellä. Tässä on vaikuttamassa penetranssin käsite. Penetranssi voidaan ajatella sinä voimana, minkä mutaatio tarvitsee aiheuttaakseen taudin. Nykytiedon valossa C9orf72:n penetranssi saattaa vaihdella siten, että se on eri vahvuinen eri perheissä.

Toinen merkittävä C9orf72:n ominaisuus on se, että se aiheuttaa myös toisenlaista sairautta eli otsa-ohimolohkorappeumaa, ja erityisesti sen alamuotoa frontotemporaalinen dementia (FTD). FTD:n aiheuttama dementia poikkeaa suuresti yleisimmästä dementiaa aiheuttavasta sairaudesta eli Alzheimerin taudista. FTD:n oirekuvaan kuuluu mm. se, että muistitoiminnot säilyvät paljon paremmin kuin Alzheimerissa. Toisaalta erilaiset luonteenmuutokset kuten apaattisuus, empatiakyvyn alenema, sosiaalisten tilanteiden tajun heikentyminen ja kielelliset häiriöt kuuluvat FTD:n oirekirjoon. Alzheimerin taudin muistilääkkeet eivät FTD:ssä toimi.

Aiempiä vuosina FTD tunnettiin huonommin ja saatettiin diagnosoida virheellisesti Alzheimerin taudiksi. Erottelulla on merkitystä esimerkiksi silloin, kun ruvetaan pohtimaan ALSiin sairastuneiden sukuhistoriaa. Useat dementiaa sairastaneet sukulaiset eivät vielä riittä osoittamaan, että suvussa olisi useita FTD:tä sairastaneita, vaan tarkempi selvittely saattaa olla tarpeen, mutta on työlästä.

Toistaiseksi ei tiedetä miksi jotkut C9orf72-mutaatioon kantajat sairastuvat ALSiin ja toiset FTD:aan. 15 % C9orf72:n kantajista saa molemmat taudit.

C9orf72:n testaamisen perusteet eivät ole yksiselitteiset. Koska ALS-diagnoosi on mahdollista asettaa ilman mitään geneettisiä tutkimuksia, tarvitaan diagnoosia tehtäessä C9orf72-testi lähinnä epätyypillisissä tilanteissa, ja harkinnan mukaan, jos sukuhistoria antaa vahvan syyn epäillä C9orf72-tautia.

Jokainen potilas on arvioitava yksilönä. Hoitolinjauksia pohdittaessa on merkitystä sillä, dementoituuko potilas. Vaikka ALSia on perinteisesti pidetty sairautena, jossa henkiset kyvyt säilyvät kirkkaina läpi sairausuran, on erityisesti osan C9orf72-kantajista kohdalla toisin. Miksi heistä osa dementoituu ja osa ei, on toistaiseksi epäselvää, eikä tarkkaa ennustetta dementian osalta voida asettaa.

Huomioon tulee ottaa myös se, että jos C9orf72 löytyy, on sillä tapauskohtaiset mutta mahdollisesti dramaattisetkin seurannaisvaikutuksensa suvun muissa jäsenissä, mikäli testattu potilas heitä löydöksestä informoi.

Erillisen keskustelun paikka on se, onko perusteita tutkia terveitä henkilöitä, joiden suvussa on C9orf72:n kantajaksi todettu ALS- ja/tai FTD-potilas. Toistaiseksi suomalaisen julkinen terveydenhuolto ei voi tällaiseen lähteä.

FUS

Edellisiä huomattavasti harvinaisempi mutaatio on FUS. Suomessa sitä ei juurikaan ole aiemmin tutkittu. Tutkimiselle löytyy perusteita etenkin silloin, kun ALSia epäillään nuorella henkilöllä. Nuorimmat Suomessa todetuista FUS:n kantajista ovat sairastuneet alle 20-vuotiaina. FUS aiheuttaa usein varsin nopeasti etenevän taudin.

FUS periytyy vallitsevasti, mikä periaatteessa tarkoittaa sitä, että mutaation saaminen toiselta vanhemmalta riittää aiheuttamaan taudin. FUS:n kantajien vanhemmat ovat kuitenkin usein terveitä, eikä heiltä myöskään FUS-mutaatiota löydy. Tämä erikoinen piirre johtuu siitä, että useimmista muista ALS-mutaatioista poiketen FUS ilmenee usein ns. *de novo*-mutaationa, eli se on kehittynyt juuri kantajansa solulinjassa, joten sitä ei itse asiassa ole peritty keltään. Kaikkien mutaatioiden ensimmäinen kantaja on aina ollut joku yksittäinen henkilö. Toisaalta samat mutaatiot voivat ilmaantua eri paikoissa ja eri henkilöissä samaan aikaan.

FUS-mutaatio on esimerkki siitä, että ALS voi olla geenivirheen aiheuttama, vaikka suvussa sitä ei kellä muulla ole todettu. Toisaalta syyt sille, miksi suvussa ei muita ALSiin (tai FTD:aan) sairastuneita ole tiedossa, ovat moninaiset. Suku voi olla pieni, sen jäsenet ovat saattaneet kuolla muista syistä ennen ikää, jossa ALS olisi puhjennut, tai tietoa ei yksinkertaisesti ole.

Kaiken aikaa on kuitenkin muistettava, että enemmistöltä ALSia sairastavista ei mutaatioita löydy.

Tutkimuksesta ja tulevaisuudesta

ALSia aiheuttavien mutaatioiden tuottamat oirekuvat ja periytymistavat eroavat huomattavasti toisistaan. Jos mutaatio löytyy, on sen merkityksen tulkinta usein muuta kuin yksiselitteistä kyllä tai ei -tyyliin. Keskustelut on syytä käydä ALSin genetiikkaan perehtyneen lääkärin kanssa. Näitä ovat perinnöllisyyslääkärit ja useat neurologit.

Mutaatioista johtuvat erot taudinkuvissa ovat todennäköisesti syynä sille, että takavuosien laajat (ja kalliit) hoitotutkimukset ovat tuottaneet epämääräisiä, yleensä negatiivisia tuloksia. Jos satoja potilaita hoidetaan samalla koelääkkeellä ottamatta huomioon, että joukossa on tuntematon määrä erilaisten mutaatioiden kantajia, on enemmän kuin todennäköistä, että tutkimuksen tulos on epämääräinen.

Tätä ongelmaa osataan nykyisin kiertää siten, että tutkimukseen osallistuvien geneettisestä taustasta on käytökelpoista tietoa. Selkeimmillään tämä näkyy ns. ASO-tutkimuksissa, joissa pyritään räätälöimään täsmähoito juuri tietyn mutaation aiheuttamaan tautiin. Kuten muissa sairauksissa, on ALSinkin osalta jo osin onnistuttu. SOD1-mutaatioiden hoitoon tarkoitettu lumbaalipunktion kautta annosteltava lääke toferseeni hyväksyttiin EU:ssa toukokuussa 2024. Parantavasta ihmälääkkeestä ei vielä ole kysymys, mutta on näyttöä, että toferseeni vaikuttaa SOD1-mutaatioiden aiheuttamaan patologiseen prosessiin. Erityisesti suomalainen ja ajankohtainen ongelma on, voidaanko toferseenin tehoa pitää riittävänä suomalaisille ominaisessa SOD1-taudin muodossa, joka on D91A-mutaation aiheuttama hyvin hidas ALS.

Aikataulutuksilla on laajempaakin merkitystä ALSia aiheuttavien mutaatioiden ja hoitotutkimusten yhteen saattamisissa. Koska ALS itseasiassa on prosessi, joka käynnistyy vuosia, ellei vuosikymmeniä ennen näkyviä oireita, tulisi käynnissä oleviin prosesseihin kyetä puuttumaan vielä oireettomilla ihmisillä. Tässä taas törmätään niihin eettisiin kysymyksiin, joihin terveiden ihmisten geenitestaamisessa törmätään. Toisin kuin esimerkiksi USA:ssa, toistaiseksi terveiden, mutta ALSia aiheuttavien geenivirheiden kantajiin kohdistuvia hoitotutkimuksia ei Suomessa ole vielä käynnissä.

Kokonaisuutena tutkimus on käytännössä ainoa konkreettinen tapa, jolla on mahdollista löytää keinot pysäyttämään ALS. Edistystä onkin nähtävissä.



Teksti Hannele Koillinen, perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri

Lihassairauksien perinnöllisyydestä

Geneettinen diagnoosi on tärkeä myös perinnöllisyyden kannalta

Lihassairauden täsmällisen diagnoosin selvityksessä osataan myös kertoa, onko kyseessä perinnöllinen sairaus ja mikä on sairauden periytymismalli (tieto siitä miten todettu sairaus periytyy). Perinnöllinen lihassairaus voi sairaudesta riippuen alkaa oireilla missä iässä tahansa: osa sairauksista ilmenee jo heti syntymän jälkeen, kun taas osassa oireet voivat ilmentyä vasta eläkeiässä. Joissakin sairauksissa oireiden ilmaantumisikä on aina sama, kun taas tietyissä sairauksissa oireiden ilmaantumisikä ja vaikeusaste voivat vaihdella – jopa saman perheen sisällä. Monet lihassairaudet ovat perinnöllisiä, mutta eivät suinkaan kaikki.

Mendelin periytymissääntöjä noudattavia eli mendeliaanisia periytymismalleja ovat autosominen vallitseva (dominantti) periytyminen, autosominen peittyvä (resessiivinen) periytyminen, X-kromosominen (joko vallitseva tai peittyvä) periytyminen sekä mitokondriaalinen (äitilinjainen) periytyminen.

Ihmisellä on jokaisesta geenistä kaksi kopiota, paitsi miehillä X-kromosomissa sijaitsevista geeneistä

pääsääntöisesti vain yksi kopio. Näistä toinen on peritty äidiltä ja toinen isältä. Mikäli sairaus periytyy vallitsevasti, sairauden ilmenemiseen riittää, että geenivirhe on vain toisessa geenikopiossa. Autosomisessa peittyvässä periytymisessä sairaan henkilön molemmat geenikopiot ovat viallisia. X-kromosomisessa peittyvässä periytymisessä pojalla tai miehellä ainoastaan X-kromosomissa sijaitseva viallinen geeni saa aikaan sairauden.

Geeni-sairaus –assosiaatio ei ole aina yksiselitteinen

Geenivirheitä (sairautta aiheuttavia eli patogeenisiä DNA:n variantteja) on hyvin erilaisia. Geenivirhe voi olla esimerkiksi yhden emäksen vaihtuminen toiseksi tai palan puuttuminen geenistä. Joskus toinen geenikopio voi puuttua kokonaan ja on mahdollista, että muitakin geenejä kyseisen geenin molemmin puolin puuttuu.

Nykymenetelmien avulla geenivirheet veri- tai muista kudoksetäytteis- tä pystytään löytämään hyvin, mikäli ylipäättään kyseisen sairauden taustalla oleva geeni tunnetaan. Useimmiten pystytään myös arvioimaan todetun löydöksen patogeneisyyden eli kyky aiheuttaa sairautta. Tieto ihmisen DNA:n variaatiosta sekä geenien ja sairauksien välisistä yhteyksistä lisääntyy edelleen koko ajan.

Osa lihassairauksista on sellaisia, että vaikka kahdella potilaalla olisi sama kliininen diagnoosi, voi heillä olla taustalla eri geenin virhe. Nemaaliinimyopatiat on tästä hyvä esimerkki. Nykyään pyritään kuitenkin mahdollisimman täsmälliseen geenikoh- taiseen diagnoosiin ja tässä apuna on Suomessakin laajenevasti käyttöön otettavat harvinaissairauksia koskevat Orpha-koodit.

Joissakin tapauksissa geenivirhe samassa geenissä voi aiheuttaa yhdelle potilaalle erilaisen kliinisen kuvan ja diagnoosin kuin toiselle. SCN4A-geenin virhe yhdessä geenikopiossa voi yhdelle potilaalle aiheuttaa paramyotonia congenitan ja toiselle hyperkaleemisen periodisen paralyysin. Eri oirekuva johtuu geenivirheen eri sijainnista geenissä.

Toistojaksojen määrä kasvaa usein sukupolvelta toiselle

Autosomissa vallitsevassa periytymis- mallissa sairaita henkilöitä saattaa olla useassa sukupolvessa ja sairastuneissa molempia sukupuolia. Joskus kuitenkin potilaalla todettu geenivirhe voi olla ns. uusi mutaatio, jolloin sairastuneita ei ole aiemmissa sukupolvissa. Tällöin potilaan kummaltakaan vanhemmalta ei löydy potilaalla todettua sairauden aiheuttanutta geenivirhetä ja sisarusten riski siihen, että heiltä sairautta aiheuttava geenivirhe löytyisi, on useimmiten hyvin pieni.

Mikäli geenivirheen läpäisevyys eli penetranssi on matala, oireisia henkilöitä ei aiemmissa sukupolvissa välttämättä ole. Penetranssi on tautikoh- taista. Tietty toistojaksomutaatiot laa- jenevat sukupolvelta toiselle ja saatta- vat aiheuttaa sen, että aiemmissa su- kupolvissa toistojaksomäärä ei ole ol- lut riittävän suuri aiheuttamaan oi- reisen sairauden. Näissä tapauksissa potilaan jommaltakummalta oireet- tomalta vanhemmalta kuitenkin löy- tyy tutkimuksissa geenivirhe. Mikäli geenivirhe todetaan, se on periytynyt

lapselle 50 % todennäköisyydellä. Toistojaksosairauksista esimerkkinä voidaan mainita DMPK-geenin poik- keavan toistojaksomäärän aiheuttama dystrofia myotonica (tyyppi 1) ja alen- tuneen penetranssin ei-toistojaksomu- taatiosta johtuvista sairauksista hypo- kaleeminen periodinen paralyysi.

Oireeton voi kantaa geenivirhettä

Autosomissa peittyvässä periytymis- mallissa suvussa ei useinkaan ole to- dettu sairautta aiemmissa sukupolvis- sa. Sen sijaan potilaan sisarus tai use- ampi sisarus saattaa olla sairas, vaik- ka potilas voi toisaalta olla ainoa sai- ras isostakin sisarussarjasta. Tutki- muksissa useimmiten todetaan, että potilaan molemmat vanhemmat ovat sairauden oireettomia kantajia. Van- hempien keskinäinen sukulaisuussuh- de lisää autosomissa peittyvästi peri- ytyvien sairauksien riskiä.

Mikäli molemmat vanhemmat ovat kantajia, on perheen jokaisen lapsen riski periä vialliset geenikopiot suku- puolesta riippumatta 25 %. Esimerk- kisairauksia tästä ovat CLCN1-geenin virheistä johtuva Beckerin myotonia congenita (synnynnäinen myotonia) ja SMN1-geenin virheestä johtuva spi- naalinen lihasatrofia (SMA).

X-kromosomissa peittyvässä periyty- mismallissa useimmiten vain pojat sekä miehet sairastuvat ja tytöt sekä naiset ovat oireettomia geenivirheen kanta- jia. Osalla naisista saattaa olla vähän oi- reita tai joskus harvoin nainen voi olla yhtä oireinen kuin mies (tämä johtuu vinoutuneesta X-kromosomin inakti- vaatiosta). Sairaana miehen tyttäret ovat aina kantajia, mutta pojat ovat terveitä, eivätkä ole kantajia. Naisella, jolla gee- nivirhe todetaan, on jokaisessa raskau- dessa 50 % riski siihen, että syntyvä lap- si on perinyt geenivirheen. Tytär on äi- tinsä tavoin kantaja ja poika sairas. Esi- merkkisairaus X-kromosomissa peitty- västi periytyvästä sairaudesta on dyst- rofiinigeenin virheestä johtuva Duchennin lihasdystrofia, jossa noin 15–20 % tapauksista kyseessä on ns. uusi mutaatio, jolloin äidin verinäytteessä ei todeta lapsella todettua geenivirhettä. Johtuen sukusolumosaikismin mahdollisuudes- ta, toistumisriski on kuitenkin olemassa äidin seuraavissa raskauksissa. Saman dystrofiinigeenin hieman erityyppises- tä, geenin lukukehystä rikkomattomas- ta virheestä, johtuu lievempioireinen Beckerin lihasdystrofia.

Perinnöllisyys- neuvonnasta apua

Lihassairauksien osalta on aina py- rittävä täsmälliseen geneettiseen diag- noosiin, mikäli perinnöllistä sairautta epäillään tai sen mahdollisuus on ole- massa. Jo tällä hetkellä - ja jatkossa toi- vottavasti yhä enenevästi - osalle poti- laista voidaan tarjota täsmähoitoa, ku- ten esimerkiksi geeniterapiaa. Vaikei- den lapsuusiässä ilmenevien perinnöl- listen lihassairauksien (kuten esimer- kiksi SMA ja Duchennin lihasdystrofia) kohdalla perheelle on tarjolla sikiö- ja alkiodiagnostiikkaa, mikäli perhe tätä haluaa. Nämä ovat aina vapaaehtoisia ja asiaa käydään potilaan tai perheen kanssa perinnöllisyysneuvonnassa läpi.

Tällä hetkellä aikuisiässä alkavia perinnöllisiä sairauksia ei pääsään- töisesti testata lapsilta, vaan jokainen saa tultuaan täysi-ikäiseksi päättää pe- rinnöllisyysneuvonnan saatuaan, ha- luaako ennustavan geenitutkimuksen kohdaltaan tehtäväksi.

Lapsuusiässä alkavia sairauksia voidaan testata esimerkiksi sairastu- neen lapsen nuoremman sisaruksen kohdalla jo ennen mahdollisten oirei- den alkamista - vaikka lääkehoitoa ei olisikaan saatavilla - mikäli perhe tätä toivoo. Täsmälääkehoidon, kuten geeniterapian tai ASON (antisenseoli- gonukleotidi) mahdollisuus puoltaa mahdollisimman varhaista testausta.

Perinnöllisyyslääketieteen polikli- nikoita on jokaisessa yliopistosairaa- lassa. Lähetteen perinnöllisyyslääke- tieteen poliklinikalle saa joko hoita- valta neurologilta tai perusterveyden- huollosta. Tietyissä tilanteissa sairastuneen henkilön sukulaista neuvotaan hänen niin halutessaan olemaan suo- raan yhteydessä perinnöllisyyslääke- tieteen poliklinikalle. Perinnöllisyys- lääkäriin vastaanotolla yritetään löy- tää lihassairautta aiheuttava geeni- virhe (mikäli se ei vielä ole tiedos- sa), käydään läpi geenitutkimustulos ja sen merkitys potilaalle sekä hänen perheenjäsenilleen ja muulle suvulle.

Perinnöllisyysneuvonnassa esiin tulevat asiat ovat aina luottamukselli- sia. Perinnöllisyyslääkäri neuvoo tar- vittaessa potilasta informoimaan su- kulaisiaan perinnöllisen sairauden riskistä ja mahdollisuudesta olla yh- teydessä perinnöllisyyslääketieteen yksikköön sukulaisen neuvontaa ja mahdollista geenitutkimusta ajatellen.



Teksti Kati Kekkonen

Ajankohtaista lääkkeistä ja korvattavuudesta

Kevään ja alkukesän aikana Lihastautiliitto on tehnyt useita potilasjärjestölausuntoja lihastautia sairastavien lääkehoitoihin liittyen. Tätä juttua kirjoittaessa kaikkien valmisteiden viranomaispäätökset ovat vielä keskeneräisiä. Lihastautiliitto tiedottaa, kun päätökset tulevat julki.

Ravulitsumabi yleistyneen myastenia graviksen hoidossa oli kommentoitavana otakantaa.fi -palvelussa kesäkuun alussa. Ravulitsumabi on käytössä monessa muussa EU-maassa, ja Pohjoismaisten suosituksen mukaan

sitä käytettäisiin, kun muu hoito ei tehoa. Palveluvalikoimaneuvoston kanta oli, että ravulitsumabia ei otettaisi käyttöön Suomessa yleistyneen myastenia graviksen hoidossa. Lihastautiliitto toivoi kommentoissaan asian

uudelleenarviointia, ammattilaisten haastatteluja sekä perehtymistä pohjoismaisiin suosituksiin ja lääkkeen käyttöön muualla Euroopassa ja täten lääkkeen käyttöönottoa myös Suomessa.

Meksiletiinista Lihastautiliitto lähetti erillisen kannanoton sekä lääkeviranomaiselle Fimeaan että Hintalautakunnalle. Meksiletiini-valmistetta käytetään myotonisten sairauksien (mm. myotonia congenita, dystrofia myotonica, paramyotonia) hoidossa. Meksiletiini Hydrochloride-valmistetta ei ole enää saanut erityisluvalla, koska markkinoilla on toinen valmiste samalla vaikuttavalla aineella (Dopital) johon ei tarvitse erityislupaa. Ongelma kuitenkin on, että kyseinen lääke on kallis, sillä se ei lääkeyhtiön hakemuksesta huolimatta saanut korvattavuutta. Lihastautiliitto painottikin kannanotossaan joko korvattavuuden myöntämistä uudelle valmisteelle tai erityisluvan takaisinottoa vanhalle valmisteelle, jotta sairastavat eivät jäisi ilman lääkettä. Meksiletiini vaikuttaa lihasten jäykkyyttä ja kramppeamista vähentävästi, ja on tutkimusten mukaan ollut hyvin siedetty ja tehokas.

Pneumokokkirokotusten laajentamiseen Lihastautiliitto otti kantaa keväällä. Lihastautiliitto kirjoitti kannanotossaan, että pneumokokkirokotusten riskiryhmiin tulisi lisätä myös eteneviä neurologisia sekä hengityslihaksiin vaikuttavia sairauksia sairastavat potilaat. Hengityslihaksia heikentävissä sairauksissa on suuri riski saada hengitystieinfektio, ja pneumokokkikeuhkokuume voi olla kohtalokas. Lihastaukeista muun muassa Duchennen lihasdystrofia, dystrofia myotonica tyyppi 1, spinaalinen lihasatrofia sekä ALS ovat sairauksia, joihin tiedetään liittyvän vaikeaa hengityslihasten heikkoutta, heikentynyttä yskimistehoa ja eritteiden poistoa, ahtauttavaa keuhkotautia sekä nielemisongelmia ja aspiraatiotaipumusta. Toistuvat vakavat hengitystieinfektiot ovat yksi suurimmista kuolinsyistä näissä tautiryhmissä. Myös muihin eteneviin lihastaukeihin, kuten tulehduksellisiin lihastaukeihin tai myastenisiin sairauksiin, voi liittyä hengityselimistön ongelmia. Ongelmia voi esiintyä myös niillä lihastaukeja sairastavilla, joilla hengityksen tukihoito ei ole säännöllisessä käytössä.

Agamree-nimiselle valmisteelle Duchennen lihasdystrofian hoitoon haettiin lääkeyhtiön toimesta korvattavuutta kesäkuussa. Lihastautiliitto laati potilasjärjestölausunnon Hintalautakunta Hilalle asian suhteen, painottaen jokaisen sairastavan oikeutta saada lääkettä. Agamree (vaikuttava aine vamoroloni) on modifioitu kortikosteroidivalmiste, joka vähentää tulehdusta estämällä sytokiinin tuottamista. Sitä, miten se toimii Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla, ei tarkkaan tiedetä. Tutkimusten mukaan Agamree on kuitenkin vähintään yhtä tehokas kuin markkinoilla nyt olevat kortikosteroidivalmisteet, mutta sillä on vähemmän haittavaikutuksia. Agamree on tarkoitettu yli 4-vuotiaille Duchennea sairastaville, eikä siinä ole geenivariantteihin liittyviä rajoitteita. Aikaisemmin käytössä olleesta kortikosteroidivalmisteesta voi siirtyä suoraan Agamreehen. Haittavaikutukset ovat samankaltaisia muiden kortikosteroidivalmisteiden kanssa; muun muassa pahoinvointi, painonnousu ja ärtyisyys. Agamreen kohdalla haittavaikutukset ovat kuitenkin usein hävinneet parin kuukauden käytön jälkeen, ja esimerkiksi painonnousun on todettu tasaantuvan. Agamreen kanssa on todettu myös vähemmän käytöshäiriöitä kuin muiden kortikosteroidivalmisteiden, eikä se näyttäisi vaikuttavan pituuskasvun hidastumiseen yhtä paljon kuin muut valmisteet. Lisäksi luuterveys pysyi parempana.

Deflazacort-valmistetta on pitkään käytetty muun muassa Duchennen lihasdystrofian hoitoon. Valmisteella ei ole aiemmin ollut korvattavuutta ja lääkeyhtiö haki tätä kesäkuussa. Lihastautiliitto toivoi lausunnossaan valmisteelle korvattavuutta, jotta ne, joille muut kortikosteroidivalmisteet eivät sovi, pystyisivät käyttämään tätä vaihtoehtoista valmistetta. Kuten kaikkiin kortikosteroidivalmisteisiin, myös deflazacortin käyttöön liittyy haittavaikutuksia, joista yleisimpiä olivat ylähengitystieinfektiot, painonnousu ja psyykkiset oireet. Psyykkiset oireet olivat kuitenkin tutkimusten mukaan erilaisia kuin esimerkiksi prednisolonia käyttävillä; deflazacortia käyttävillä oli enemmän sulkeutunutta ja aggressiivista käyttäytymistä. Lisäksi valmisteeseen todettiin vaikuttavan vähemmän glukoosi- ja kalsiumaineenvaihduntaan kuin muiden kortikosteroidivalmisteiden. Painonnousu voi olla myös maltillisempaa deflazacortia käyttävillä.

Duvyzat on Duchennen lihasdystrofian hoitoon kehitetty lääke. Duvyzat (vaikuttava aine givinostat) ja sai ehdollisen myyntiluvan alkukesästä. Lihastautiliitolla on yhteys lääkeyhtiöön, ja Lihastautiliitto lausuu korvattavuushakemuksen jättämisen jälkeen myös tämän lääkevalmisteen puolesta. Duvyzat on tarkoitettu vähintään 6-vuotiaille Duchennen lihasdystrofiaa sairastaville, jotka ovat liikuntakykyisiä ja saavat kortikosteroidihoitoa. Duvyzatin teho perustuu tiettyjen HDAC-entsyymien aktiivisuuden estämiseen. HDAC-entsyymit aktivoituvat enemmän Duchennen lihasdystrofiassa, ja aiheuttavat lihasten tulehdusta, arpeutumista ja rasvoittumista. Duvyzat siis estää tämän aktiivisuuden ja auttaa vähentämään lihasvaurioita ja hidastamaan sairauden etenemistä. Duvyzatin yleisimmät haittavaikutukset ovat ripuli, vatsakipu ja verihiutaleiden normaalia vähäisempi määrä eli trombosytopenia.

Eleviids on Duchennen lihasdystrofiaan kehitetty geeniterapialääke, joka sai Euroopan lääkeviranomaiselta negatiivisen päätöksen myyntiluvasta. Lääkeviranomaisen mukaan tutkimustulokset lääkkeen tehosta eivät olleet riittävät. Lihastautiliitto seuraa tilannetta.

Translarna-lääke Duchennen lihasdystrofian nonsense-mutaatiosta johtuvan muodon hoitoon menetti myyntiluvansa Euroopan unionissa keväällä. Vuosien 2024 ja 2025 aikana lääkkeen saatavuuden eteen tehtiin paljon töitä, Suomessakin lääkettä käyttävät perheet yhdessä Lihastautiliiton kanssa tekivät ison työn yrittäessään saada lääkkeen myyntiluvan pidettyä. Kannanottoja lähetettiin niin Euroopan lääkeviraston johdolle kuin europarlamentaarikoillekin. Euroopan lääkeviranomaisen järjesti lääkkeeseen liittyen myös erillisen kuulemistilaisuuden, jossa oli mukana osallistujia, niin lääkäreitä kuin lääkettä käyttäviä lapsia ja nuoria sekä heidän perheitään, ympäri Euroopan. Lääkeviranomaisen kanta pysyi kuitenkin negatiivisena ja lääkkeen myyntilupa peruutettiin. Myyntiluvan menettämisen jälkeen työtä jatkettiin erityisluvan saamiseksi Suomeen. Erityislupa myönnettiinkin Fimean toimesta touku-kuussa 2025 ja korvattavuushakemus laitettiin vireille Hintalautakuntaan heti, mutta päätöstä vielä odotellaan.

Johannan diagnoosi on ultraharvinainen NAM

Nekrotisoiva autoimmuunimyopatia eli lyhyemmin NAM on harvinainen lihassairaus, jossa kehon immuunijärjestelmä hyökkää omia lihassoluja vastaan. Sairaus aiheuttaa lihasten nekroosia eli solukuolemaa ilman merkittävää tulehdussolujen kertymistä, mikä tekee sen diagnosoinnista ja hoidosta erityisen haastavaa.

Johanna Perkiön elämään NAM on kuulunut virallisesti vuoden 2024 maaliskuusta alkaen, jolloin sairauden nimi selvisi.

NAM ilmenee tyypillisesti symmetrisenä, proksimaalisena lihasheikkoutena, väsymyksenä ja nielemisvaikeuksina. Alaraajat ovat useimmiten eniten oireilevat. Portaiden nousu, käsien nostaminen ja tuolilta ylös nouseminen vaikeutuvat. Joskus sairauteen voi liittyä ihon, sydämen tai keuhkojen problematiikkaa. Myös kipua esiintyy suurella osalla sairastavia.

Johanna Perkiö tunnistaa sairauden alkuaireet, vaikka ei aluksi osannut epäillä niihin liittyvän mitään sen vakavampaa.

– Huomasin lihasvoimien heikkenemisen, mutta laitoin sen aluksi normaalin ikääntymisen piikkiin. Olen liikkunut koko ikäni ja ihmettelin

kyllä esimerkiksi vatsalihashasten katoamista, mutta ajattelin vain, että niitä pitäisi tehdä enemmän.

Diagnoosi oli yllätys

NAM-diagnoosi perustuu laboratoriotutkimuksiin, kuten kohonneeseen kreatiinikinaasiin (CK), autoimmuunivasta-aineisiin sekä lihasbiopsiaan. Tutkimuksissa veren kreatiinikinaasipitoisuus on huomattavan suuri, usein useita tuhansia, jopa 10 000 U/l, kun normaali taso on 35–400 U/l. Lihassähköstimuloinnissa näkyy poikkeavuutta lepotoiminnassa ja lihaskudoksenäytteestä löytyy lihassyiden nekroosia ja uudiskasvua.

Nekrotisoivan autoimmuunimyopatian hoito tulisi aloittaa mahdollisimman pian, joten lääkäreiden tulisi osata tunnistaa sairauden piirteet

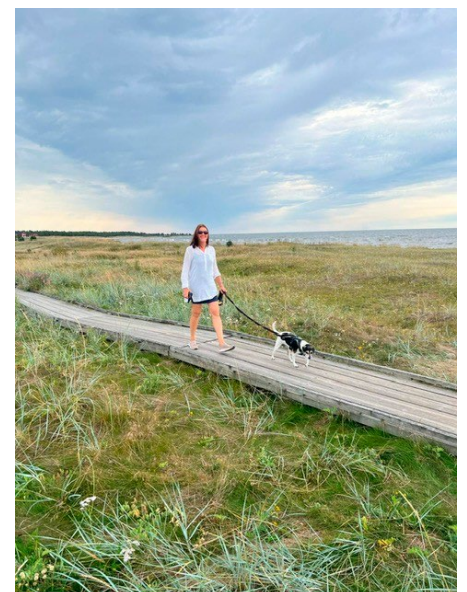
ja ohjelmoida tutkimukset. Varhainen diagnoosi ja räätälöity hoito voivat merkittävästi parantaa sairauden ennustetta ja sairastavan elämänlaatua.

Johannan diagnoosia edelsi iso joukko erilaisia tutkimuksia:

– Olin käynyt magneettikuvissa, hermoratitutkimuksissa, verikokeissa ja biopsiassa. Tammikuussa 2024 pääsin yksityislääkäreiden kautta HUSin tutkimuksiin, ja muutaman kuukauden kuluttua siitä sain diagnoosin.

– Tulokset tulivat yllätyksenä, sillä en ollut koskaan ajatellut, että kehosani voisi olla jotain näin vakavaa. Oireet olivat hiipineet salakavalasti, eikä mikään ollut antanut selvää viitettä siitä, että jokin olisi näin pielessä.

Diagnoosi oli kuitenkin helpotus, kun oudoille ja pelottavillekin oireille löytyi selitys ja sairaudelle nimi. Oireille syytä etsiessä vastaan oli tullut



Aktiivinen Johanna on liikkunut koko ikänsä. Liikuntakyvyn palautuminen on lääkityksen aloittamisen jälkeen ollut hidasta, ja Johanna on vasta nyt päässyt takaisin lihaskuntoharjoitteluun pariin. Kaikki ei vielä suju entiseen tapaan, mutta suunta on oikea.

monenlaista tietoa, ja epävarmuudessa eläminen oli stressaavaa.

– Olin pelännytkin hieman luettua mahdollisista sairauksista, ja nyt tieto oli jopa helpottava. Sain tietää, mikä minua vaivasi.

Statiinit syypäänä

Nekrotisoivan autoimmuunimyopatian syntymekaniikkaa ei vielä kokonaan tiedetä, mutta geneettisten tekijöiden sekä immuunijärjestelmän poikkeavan toiminnan ajatellaan olevan siihen osallisia. Mielenkiintoista on, että osa sairastuneista on voinut saada oireisen taudin esimerkiksi osterivinokkaista tai punariisissä olevasta rihmasienestä.

NAM:n on havaittu liittyvän usein myös statiinihoitoon eli kolesterolilääkitykseen. NAM-tautia on syytä epäillä, jos statiineja käyttävän lihasoireet eivät helpotu lääkkeen lopettamisen jälkeen.

Statiinilääkitykseen liittyvä tauti voi puhjeta vasta vuosienkin lääke­käytön jälkeen ja siihen liittyvien lihashaittojen taudinkuva vaihtelee suuresti; osa voi olla lähes oireetomia, vain verinäytteestä mitattavan kreatiini­kinaasin ollessa koholla. Toisille statiinit voivat aiheuttaa vakavan taudinkuvan, joka vaatii tehokasta ja usein pitkäaikaista hoitoa.

Myös Johannan kohdalla todettiin, että todennäköisesti hänelle määrätty kolesterolilääkitys aiheutti sairauden.

– Diagnoosin tullessa fyysinen suorituskykyni oli suorastaan romahtanut sairauden myötä. Pahimmillaan en jaksanut nousta tuolista ilman käsi­en apua, kantaa tavaroita, kävellä ylämäkeä tai pelkäsinkin etten ehdi poistua bussin kyydistä ajoissa. Arjen pienetkin asiat tuntuivat lähes ylivoimaisilta, Johanna muistelee.

Lääkkeet autoivat nopeasti

Nekrotisoivan autoimmuunimyopatian hoidossa käytetään immuunivasteeseen vaikuttavaa lääkitystä, tavallisimmin glukokortikoidia tai suonensisäistä immunoglobuliinia, metotrek­saattia tai rituksimabia. Lääkehoito on usein pitkäkestoista, ja paranemista nähdään vasta viikkojen tai jopa kuukausien lääkehoidon jälkeen. Statiinien käyttö lopetetaan, jos ne ovat laukaisevana tekijänä.

– Hoidot aloitettiin heti: sain



Johanna haluaa kannustaa samassa tilanteessa olevia pitämään yllä toivoa ja huomaamaan hyvän pienissäkin asioissa. Oman sairauden arvokkain oppi on ollut opetella elämään päivä kerrallaan.

infuusiohoitoja, sytostaatteja ja kortisonia. Kukaan ei silloin osannut vielä sanoa, miten hyvin ne tehoaisivat. Onnekseni hoidot tehosivat ja sain vähitellen voimiani takaisin, Johanna kertoo.

Osana nekrotisoivan autoimmuunimyopatian hoitoa suositellaan fysioterapiaa ja liikuntaa. Fysioterapia ja moniammatillinen tuki ovat keskeisiä toimintakyvyn palauttamisessa.

Johannan kohdalla lääkityksen myötä tilanne lähti kohenemaan, ja muutamassa kuukaudessa Johannan yleinen toimintakyky parani. Liik­kumisen suhteen edistys on ollut hieman hitaampaa, mutta Johanna suhtautuu asiaan toiveikkaasti.

– Liikuntakyvyn palautuminen on ollut hitaampaa, ja vasta nyt alan päästä takaisin lihaskuntoharjoit­luun. Vieläkään en jaksu tehdä kaikkea läheskään entiseen tapaan, mutta suunta on koko ajan oikea.

Päivä kerrallaan

Kun sairaus on ultraharvinainen, on omaan diagnoosiin liittyvän vertaistuen löytäminen usein hankalaa tai jopa mahdotonta. Johannaa se ei ole haitannut, vaan vertaistukea on löytynyt sekä Lihastautiliiton kautta että ystäviltä. Diagnoosin ei aina tarvitse olla sama, jotta vertaistuki toteutuisi:

– Erityisesti liiton Pysytään töissä -kurssi avasi ymmärrystä siitä, kuinka monenlaisia tarinoita meillä on sairauden kanssa elämisestä ja silti myös paljon yhteistä.

– Haluan sanoa muille samassa tilanteessa oleville: älkää menettäkö toivoanne, vaikka diagnoosia tai toimivaa lääkitystä ei olisi vielä löytynyt. Joskus pieni muutos tai huomina voi tuoda jotakin positiivista. Itse olen oppinut elämään päivän kerrallaan ja se on se arvokas oppi, jonka sairaus on minulle antanut.



Työterveyslaitoksen ylilääkäri Pauliina Kangas on ollut keskeisessä roolissa, kun TYÖOTE-mallia on kehitetty Suomessa. Malli on saanut tunnustusta, esimerkiksi Suomen Työterveyslääkäriyhdistys on palkinnut sen Vuoden työterveystekona ja Työterveyshoitajaliitto Ruth Säynäjärven palkinnolla.

Teksti Janne Ansaharju • Kuva Annukka Pakarinen

TYÖOTE-malli tukee työkykyä parantamalla terveydenhuollon yhteistyötä

TYÖOTE-malli tarjoaa uudenlaisia keinoja työkyvyn tukemiseen lihastautia sairastavilla. Mallia kehittäessä on huomioitu erityisesti työterveyshuollon ja erikoissairaanhoidon välinen yhteistyö, joka on aiemmin koettu puutteelliseksi. Mallia kehittämässä ollut työterveyslaitoksen ylilääkäri Pauliina Kangas toivoo, että viiden vuoden kuluessa malli olisi arkipäivää koko maassa ja kaikissa sairausryhmissä, joissa työkykyyn liittyvät asiat nousevat esiin. Hänen mukaansa lihastautia sairastavien kannattaa olla aktiivisia ja ehdottaa TYÖOTE-mallin soveltamista omassa tilanteessaan.

TYÖOTE-mallin tavoitteena on parantaa työikäisten hoito-, kuntoutus- ja työhönpaluuprosesseja. Mallissa neurologian tai ortopedian erikoislääkäri voi tehdä suoran lähetteen työterveyshuoltoon työkyvyn arvioimiseksi. Työterveyshuollossa käynnistetään yksilöllinen arviointi, jossa mukana voivat lääkärin lisäksi olla työterveyshoitaja, työfysioterapeutti ja työterveyspsykologi, tarvittaessa myös sosiaalialan asiantuntija. Tämä mahdollistaa täsmällisten tukitoimien, kuten työajan mukautusten tai apuvälineiden käyttöönoton.

Tällä hetkellä malli on käytössä useilla hyvinvointialueilla, kuten Keski-Suomessa, Kymenlaaksossa, Pohjois-Karjalassa, Pirkanmaalla ja HUSin Meilahden neurologian yksikössä.

Vaikka mallia ollaan levittämässä valtakunnallisesti, sen vakiintuminen arkipäiväiseen käytöön kaikilla alueilla vaatii vielä kehitystyötä.

Työterveyslaitoksen ylilääkäri Pauliina Kangas on työskennellyt työterveyshuollon ja julkisen terveydenhuollon yhteistyön parantamiseksi. Kangas on ollut keskeisessä roolissa, kun TYÖOTE-mallia on kehitetty Suomessa. Malli on saanut tunnustusta, esimerkiksi Suomen Työterveyslääkäriyhdistys on palkinnut sen Vuoden työterveystekona ja Työterveyshoitajaliitto Ruth Säynäjärven palkinnolla.

Suomalaisen Lääkäriseura Duodecimin konsensusuusitus suosittelee ja kannustaa hyvinvointialueita ottamaan käyttöön ja kehittämään edelleen TYÖOTE-toimintamallia.

TYÖOTE-mallista vastaus haasteisiin

Harvinaiset-verkoston vuonna 2024 tekemän Harvinaissairaiden haasteet työelämässä -kyselytutkimuksen mukaan vastaajat kokivat terveydenhuollon toimijoiden yhteistyön toimimattomaksi. Työterveyshuollon ja erikoissairaanhoidon yhteistyö arvioitiin vain kohtalaisesti toimivaksi. Jopa viidesosa vastaajista koki, ettei yhteistyö toimi lainkaan, ja moni koki, että työterveyshuollolla ei ole riittävästi tietoa harvinaisista lihastauksista. Samaan aikaan moni totesi, että yhteistyö toimii hyvin silloin, kun sen tarve tunnustetaan ja toimijat sitoutuvat yhteiseen tavoitteeseen.

Lihastautia sairastavien kannattaa olla aktiivisia ja ehdottaa TYÖOTE-mallin soveltamista omassa tilanteessaan.

– Työterveyshuolto on turvallinen taho aloittaa keskustelu työkyvyn tukemisesta, sanoo Pauliina Kangas.

Mallin sovelluskohteet ja vahvuudet

TYÖOTE-mallista on saatu rohkaisevia tuloksia erityisesti työkyvyn tukemisessa ja työhön paluun nopeuttamisessa. Malli ei ole diagnoosikeskeinen, vaan se kohdistuu työikäisiin henkilöihin, joilla on riski pitkittyneisiin sairauspoissaoloihin tai työssä jaksamisen haasteisiin. Tähän ryhmään kuuluvat myös monet lihastautia sairastavat, joilla on vielä työkykyä jäljellä.

Vammais- ja potilasjärjestöt voivat olla mukana kehittämässä toimintamallia. Esimerkiksi Pirkanmaalla rintasyöpäpotilaiden työotemallin kehittämisessä oli mukana syöpäyhdistys. Yhteistyön laajentaminen terveydenhuollon ja järjestöjen välillä voi tukea lihastautia sairastavia entistä vaikuttavammin.

Tulevaisuuden näkymät

TYÖOTE-mallin tulevaisuus näyttää lupaavalta. Kangas toivoi, että viiden vuoden kuluessa malli olisi arkipäivää koko maassa ja kaikissa sairausryhmissä, joissa työkykyyn liittyvät asiat nousevat esiin.

Työterveyshuollon rahoitus tulee pääosin työnantajilta, jotka ovat olleet halukkaita tukemaan työkykyä ylläpitäviä toimia.

– Työnantajat ovat pääsääntöisesti lähteneet oikein mielellään mukaan TYÖOTE-malliin. Pitkä sairauspoissaolo tulee hyvin kalliiksi, joten tehokkaat työkyvyn tukitoimet ovat työnantajalle myös taloudellisesti kannattavia.

TYÖOTE-malli on olennainen askel kohti parempaa työkyvyn tukea. Yksilölliset tarpeet ja harvinaisten sairauksien erityishaasteet osoittavat, että työkyvyn tukeminen ei aina onnistu pelkästään viranomais- ja hoitotahojen

TYÖOTE-malli on Suomessa kehitetty toimintamalli työkyvyn tukemiseksi. Mallissa yhdistyvät työterveyshuollon, perusterveydenhuollon ja erikoissairaanhoidon toimet.

- **Suora lähete:** Erikoislääkäri ohjaa potilaan työterveyshuoltoon työkykykartoitusta varten.
- **Moniammatillinen tiimi:** Työkyvyn arviointia tekee moniammatillinen tiimi, johon kuuluvat työterveyslääkäri, työterveyshoitaja, työfysioterapeutti ja työterveyspsykologi.
- **Yksilölliset tukitoimet:** Suunnitellaan yksilöllisiä ratkaisuja, kuten apuvälineiden hankinta tai työajan mukauttaminen.
- **Vaikuttavuus:** Mallin on todettu lyhentävän sairauspoissaolojen kestoa. Esimerkiksi joissain ortopedisissä potilasryhmissä sairauspoissaolot ovat lyhentyneet keskimäärin 12–19 päivää.
- **Leviäminen:** Mallia on pilotoitu alueellisesti, ja se on laajasti käytössä eri hyvinvointialueilla.
- **Hyöty lihastautia sairastaville:** TYÖOTE-malli mahdollistaa yksilöllisen, oireiden mukaan mukautuvan työkyvyn tuen. Sen avulla voidaan edistää toimintakykyä ja ylläpitää työosallisuutta, vaikka liikkuminen olisi rajoittunut.
- **Suositus:** Duodecimin konsensusuusitus kehottaa kaikkia hyvinvointialueita ottamaan TYÖOTE-mallin käyttöön.

toimesta. Kun potilas, työpaikka, työterveys, erikoissairaanhoido ja järjestöt toimivat yhdessä, voidaan tarjota vaikuttavaa ja oikea-aikaista tukea erilaisiin elämäntilanteisiin ja työkyvyn haasteisiin.

Lihastautiliiton verkkosivusto uudistui

Lihastautiliiton verkkosivustoa on kevään aikana päivitetty ja modernisoitu. Kyse ei ole kokonaan uudesta sivustosta, vaan sivuston rakenne, sisällöt ja päätoiminnot ovat säilyneet pitkälti ennallaan, mutta teknisiä ratkaisuja ja järjestelmän ominaisuuksia hyödynnetään nyt aiempaa monipuolisemmin.

Ulkoasua on samalla päivitetty kevyesti Lihastautiliiton visuaalisen ilmeen mukaisesti. Erityistä huomiota on kiinnitetty saavutettavuuteen ja siihen, että sivusto toimii sujuvasti eri päätelaitteilla.

Uudistuksen myötä Lihastautiliiton viestinnällä on nyt aiempaa paremmat mahdollisuudet ylläpitää ja kehittää verkkosivustoa omatoimisesti. Sivustolle voidaan jatkossa lisätä uusia toimintoja, muokata rakenteita ja tehdä teknisiä muutoksia itse.

Verkkosivusto vaatii jatkuvaa ylläpitoa ja kehittämistä. Nyt siihen on entistä paremmat edellytykset.

Verkkosivoustouudistuksen toteutti WooGuys Oy Antero Riihimäen johdolla.



Syksyllä kurssille?

Lihastautiliiton kurssitarjonnassa on syksyille diagnoositietoutta, mielen ja kehon hyvinvointia luovin keinoin sekä parikurssi parisuhteen tueksi.

Mielen ja kehon voimavarat -luovasti! – etäkurssi
toteutetaan kuuden viikon ajan tiistaisin
21.10.–25.11.2025 klo 17.00–19.00 Teamsin kautta.

Kaipaanko hetken hengähdystä, omaa aikaa, luovuutta, hellittämistä tai leikkimielisyyttä omaan elämäsi? Tarvitsetko irtion omasta arjesta, joka kantaa pitkälle?

Silloin tämä kurssi on kuin tehty sinulle. Hae mukaan ja löydä itsellesi keinoja oman hyvinvointisi tueksi ja voimavaroja tulevaa talvea varten lisäämällä tietoisuutta omasta kehosta ja mielestä. Hakuaika tälle kurssille päättyy 23.9.2025

Tämä toiminnallinen ja luova kurssi sopii lihastautia sairastavien henkilöiden lisäksi myös läheisille, joiden lähipiirissä olevalla henkilöllä on lihassairaus.

Diagnoosikurssi Myasteniset sairaudet – etäkurssi
toteutetaan kuuden viikon ajan torstaisin
23.10.–27.11.2025 klo 16.30–18.30 Teamsin kautta

Tämä kurssi on tarkoitettu aikuisille, joilla MG, LEMS tai kongenitaalinen myasteninen sairaus. Tavoitteena on tiedon lisääntyminen omasta sairaudesta, fysioterapiasta, etuuksista ja palveluista asiantuntijatiedon ja vertaistuen avulla. Kurssiin sisältyy alustuksia eri aiheista, keskustelua sekä pieniä tehtäviä oman hyvinvoinnin ja arjen tueksi. Hakuaika päättyy 30.9.2025

Parikurssi – läsnäolokurssi
to 27.11.–su 30.11.2025 Lohja Spa & Resort,
Ylhäntie 1, 09120 KARJALOHJA

Miten tukea parisuhdetta, kun sairaus on läsnä?

Parikurssilla saat vertaistukea samassa elämäntilanteessa olevilta. Kurssilla käsitellään ja pohditaan lihastautiin sairastuneen ja puolison kokemuksia sairaudesta ja siihen liittyvistä tunteista, vahvistetaan parisuhdetta ja kehitetään kommunikaatitaitoja puolisoitten välillä.

Etsimme uusia keinoja arkeen, jossa sairaus on mukana ja keskustelemme toivon merkityksestä. Työmenetelminä ovat ryhmätyöskentely, ammatillisesti ohjatut alustukset ja keskustelut.

Kurssi on tarkoitettu pariskunnille, joista toinen sairastaa jotain lihassairautta. Hakijoilla voi olla ns. näkymättömiä oireita tai jonkin verran fyysisiä oireita. Heidän tulee pystyä toimimaan kurssilla itsenäisesti, sillä kurseilla ei ole avustavaa henkilökuntaa. Hakuaika päättyy 15.10.2025

Kaikki kurssitiedot ja hakulomakkeet löytyvät Lihastautiliiton verkkosivuilta. Lisätietoja hakemisesta tai kurseista antaa kuntoutusasiantuntija Susanna Ryynänen: susanna.ryynanen@lihastautiliitto.fi tai 044 703 4657.

Jäsenyys kannattaa!

Keskiviikkona 1.10. klo 17.30–19.00, Microsoft Teamsin välityksellä

- Tule kuulemaan Lihastautiliiton palveluista, jäseneduista sekä yhdistystoiminnasta
- Opi käyttämään Jäsensivujasi, joista löydät tärkeitä jäsenyyteesi liittyviä tietoja ja etuuksia
- Luennoitsijana järjestöpäällikkö Elina Soini Lihastautiliitosta
- Tilaisuus on kohdennettu kaikille jäsenille ja jäsenyydestä kiinnostuneille henkilöille

Lisätiedot: elina.soini@lihastautiliitto.fi

Ilmoittautuminen **ma 29.9.** mennessä: <https://www.lyyti.in/Syksyn2025Yhteisluennot>



ALS-koulutus ammattilaisille 21.10.2025

Lihastautiliitto ry järjestää valtakunnallisen ALS-koulutuspäivän Helsingissä 21.10.2025. Koulutus on suunnattu kaikille ALSia sairastavien kanssa hoito-, terapia-, hoiva- tai muuta työtä tekeville sekä lääkäreille.

Koulutus tarjoaa katsauksen palliatiivisen hoidon ja saattohoidon periaatteisiin ALS-potilaan näkökulmasta. Ohjelmassa käsitellään ennakoivan hoitosuunnitelman merkitystä, loppuvaiheen yleisimpiä oireita ja niiden hoitoa sekä moniammatillisen tuen roolia potilaan ja läheisten tukena.

Aiheina mm. palliatiivinen hoito ja hoitotyö, kommunikaation apuvälineet, nieleminen, fysio-, toiminta- ja hengitysfysioterapia, hengityksen tukeminen sekä kuntouttavat toimenpiteet.

Ohjelma

8.30–9.15

Ilmoittautuminen ja aamukahvi, avausanat

9.15–10.30

ALSia sairastavan elämän loppuvaiheen hoito

Terhokodin kouluttaja, Sh, TtM, kuvataideterapeutti Piia Kekäläinen

10.30–10.45 Tauko

10.45–11.45

Kommunikaatio, kommunikaation apuvälineet ja nieleminen

Puheen ja äänen muutokset, ALSia sairastavan kommunikaation apuvälineet sekä muutokset nielemisessä

Puheterapeutti, FM Minna Hissa, HUS/Meilahden sairaala

11.45–12.00

ALSia sairastavan puheenvuoro

Iiris Lehmuskenttä

**Paikka: Sosten kokous- ja koulutustila Jungman, 6 krs
Yliopistonkatu 5, Helsinki**

Aika: 21.10. klo 8.30–16.00

Hinta: 1 päivä 285 €/henkilö (arvonlisäveroton toiminta).

Hinta sisältää koulutussisällön sekä aamu- ja iltapäiväkahvit koulutuspäivänä.

Koulutukseen voi ilmoittautua 5.10. saakka osoitteessa www.lyyti.in/ALS-koulutuspäivä25.

Lisätietoja koulutuksesta antaa Lihastautiliiton järjestöpäällikkö Elina Soini: 044 038 6614 tai elina.soini@lihastautiliitto.fi.

12.00–13.00 Lounas

13.00–14.00

Fysioterapian ja toimintaterapian kulmakivet

Fysioterapeutti Noora Kärkkäinen, Lihastautiliitto

14.00–14.15 Kahvi

14.15–15.15

Hengitysfysioterapian kulmakivet, hengityksen tukeminen ja käytännön harjoitteet – paljettaminen ja yskityskoneen käyttö

Fysioterapeutti Noora Kärkkäinen, Lihastautiliitto

15.15–15.55

Päivittäiset kuntouttavat toimenpiteet ALSia sairastavalla

Arjen apuvälineet, avustetut harjoitteet ja asentohoito.

Fysioterapeutti Noora Kärkkäinen, Lihastautiliitto

15.55

Päätöskeskustelu ja päivän lopetus

Uusia luentoja syksyllä

Lihastautiliitto järjestää tänä syksynä vielä kolme terveydenhuollon ammattilaisen luentoa. Tapahtumakohtaiset ilmoittautumislinkit kaikkiin Lihastautiliiton luentoihin ja tilaisuuksiin löytyvät myös verkkosivujen kalenterista. Lämpimästi tervetuloa mukaan kaikkiin syksyn tapahtumiin ja luennoille!

Palliatiivinen hoito

27.11. klo 17.30–19.30

- Luennoitsijana, palliatiivinen sairaanhoitaja Pirjo Norrgård, Pohde
- Ilmoittaudu 24.11. mennessä: www.lyyti.in/Syksyn2025Yhteisluennot

Hengitysvajaus ja sen hoito

19.11. klo 17.30–19.30

- Luennoitsijana LT, Keuhkosairauksien ja allergologian erikoislääkäri ja Tampereen yliopiston kliininen opettaja Heidi Rantala, Pirha ja kokemustoimija Venla Rätty.
- Luennolla käsitellään hengitysvajauksen kehittymistä ja sen hoitoa hengitystä tukevilla hoidoilla sekä hengityskoneella. Lisäksi käydään läpi kokonaisvaltaista hoitoa hengitysterveyden osalta.
- Ilmoittaudu 2.11. mennessä: www.lyyti.in/Syksyn2025Yhteisluennot

SMAJ ja muita harvinaisia motoneuronisairauksia - uutta tutkimustietoa

4.12. klo 17.30–19.30

- Luennoitsijana neurologian erikoislääkäri, dosentti Emil Ylikallio
- Perinnölliset motoneuronisairaudet ovat harvinaisia sairauksia, jotka aiheuttavat luurankolihasien heikkenemistä ja surkastumista. Yksi niistä on suomalaisen tautiperintöön kuuluva Joke-lan spinaalinen lihasatrofia (SMAJ). Viime vuosina olemme saaneet uutta tutkimustietoa tämän sairauden taustasta, erityisesti sen yhteydestä mitokondrioiden poikkeavaan aineenvaihduntaan. Taudin mekanismien ymmärtäminen luo toivoa entistä paremmista hoitomahdollisuuksista tulevaisuudessa.
- Ilmoittaudu 1.12. mennessä: www.lyyti.in/Syksyn2025Yhteisluennot



Tampereella Muumimuseoon tutustuneet kesäpäiväläiset yhteiskuvassa Sorsalammella.

Tunnelmia kesäpäiviltä

Helteisen kesän aikana Lihastautiliitto järjesti kolme kesäpäivää: Marjolassa tavattiin luentoja ja yhdessäolon merkeissä, Tampereella tutustuttiin muumeihin ja Oulusta suunnattiin sokkomatkalle.

Kesäpäivä Marjolassa

Iloa, kohtaamisia, vanhoja tuttuja, uusia tuttavuuksia, hyvän ruuan makuja, vertaistukea, terveisiä, uuden oppimista, pähkäilyä, voiton riemua ja pettymyksiä, haikeutta ja ikävää. Kaikkia näitä tunteita kesäpäivästä löytyi.

Lihastautiliiton valtakunnalliseen kesäpäivään 9.8. Lappeenrannassa saapui suuri joukko vieraita Pirkanmaalta, Etelä-Hämeestä ja Kymenlaaksoista sekä tietysti Kaakkois-Suomesta. Loma- ja kokoushotelli Marjola Saimaan rannalla on esteetön ja kaunis paikka viettää kesäpäivää, ja kaupunki näytti parhaimmat puolensa sään ollessa lämmin ja aurinkoinen.

Tapahtuma aloitettiin maukkaalla lounaalla, jonka jälkeen Lihastautiliiton järjestösuunnittelija Sirpa

Kälviäinen ja Kaakkois-Suomen lihas-tautiyhdistyksen puheenjohtaja Pia Pulliainen toivottivat vieraat tervetulleiksi. Lappeenrannan esittelyn jälkeen vieraat kertoivat terveisiä omilta yhdistyksiltään.

Fysioterapeutti Annukka Laukkanen piti faskialuennon, joka sisälsi monelle uutta tietoa. Saimme vastaukset siihen, mitä faskiat ovat, miten ne toimivat ja mitä on faskiakäsittely. Käsitteilyn tavoitteena on vähentää kipua, parantaa liikkuvuutta ja edistää kehon toimintaa.

Päiväkahvilla maistuivat kuppi-kakut, jotka jokainen oli saanut itse koristella.

Kahvin jälkeen oli visailu, jonka oli laatinut meille jo konkari, vasta



Marjolassa valmistauduttiin järjestösuunnittelija Sirpa Kälviäisen eläkkeelle jääntiin muisteloiden merkeissä.

10-vuotias Topias Antinniemi. Olipa hän osannut tehdä kinkkisiä kysymyksiä: kysyttiin esimerkiksi Saipan valmentajaa, Lihastautiliiton ikää ja Nobel-palkittujen suomalais-ten lukumäärää.

Sirpan muistelot saivat aikaan paljon puheenvuoroja, mukavia muistoja oli lähes jokaisella. Monen silmäkulma kostui tajutessamme, että Sirpa todellakin siirtyy oloneuvokseksi. 35-vuotinen ura Lihastautiliiton palveluksessa on ison kiitoksen arvoinen. Sirpan työ alueilla on ollut aivan korvaamaton. Paljon puhetta syntyi myös siitä, miten liiton vähenevä rahoitus vaikuttaa yhdistyksiin ja yksittäisiin jäseniin.

Päivän päätteeksi nautittiin perinteiset grillimakkarat hyvässä seurassa. Kiitos kaikille kesäpäivään osallistuneille!

Topias ja Maire-mummi esittävät kaikille yhdistyksille ja jäsenille haasteen: ottakaa lapset, lapsenlapset ja kummilapset mukaan yhdistystoimintaan, niin itsesairastavat kuin sisaruksetkin. Pienenpienet iänmukaiset tehtävät sitouttavat ja lapsi tuntee olevansa tärkeä. Lapsilla on intoa ja paljon hyviä ideoita. Lapsissa on tulevaisuus. Näin turvataan yhdistysten tulevaa toimintaa.

Maire Antinniemi ja Topias Antinniemi, Kaakkois-Suomen lihastautiyhdistys ry



Topias Antinniemen tekemä visailu laittoi kesäpäiväläisten hoksottimet koville Marjolassa.



Muumimaailman historiaa ja tarinoita

Lihastautiliiton tämän kesän ensimmäisiä kesäpäiviä vietettiin juhannuksen jälkeen 28.6. Tampereella. Mukana oli mahtava yli kahdenkymmenen osallistujan joukko tutustumassa Tampere-talon yhteydessä olevaan Muumimuseoon. Oppaan johdolla saimme mielenkiintoista tietoa mm. Tove Janssonista ja muumien synnystä.

Täyttävän lounaan jälkeen siirryimme Sorsalammelle, jossa saimme nauttia lämmittävän aurinkoisesta päivästä mitä parhaimmassa vertaistuellisessa seurassa.

Marjo Luomanen



Sokkomatkalle Oulusta

Tänä kesänä huippusuosion saanut sokkomatkailu tarttui myös Lihastautiliiton kesäkalenteriin ja joukko rohkeita matkajia lähti bussilla kohti tuntematonta 16.8. Oulun matkahuollon laiturista. Jännitys kihersi bussissa, kun aina risteyksen tullen veikaattiin, jatkuuko matka vasemmalle vai oikealle, joko ollaan perillä? Esteetön bussi hisseineen mahdollisti helpon mukaanpääsyn myös pyörätuolin kanssa ja aikataulu oli leppoista, ehdittiin katselemaan ja juttelemaan.

Ensin pysähdyimme syömään Oulun Baarissa ja sitten matka jatkui ensimmäiseen varsinaiseen kohteeseen, Nikama Design -jaloterästaiteilijan myymälään. Pääsimme tutustumaan myös Lovi Oy:n tehtaanmyymälän toimintaan ihan käytännössä, ja oli mielenkiintoista tutustua näiden puusta tehtyjen koriste-esineiden pitkälti käsityönä tehtävään valmistukseen. Lopuksi laitettiin suut makeaksi ja vierailimme ChocoSomnian toimipisteessä. Suklaanvalmistuspajaan ei päässyt esteettömästi, mutta saimme kuulla ja nähdä valmistamisen vaiheita bussissa, maistiaisia unohtamatta.

Matkamme oli antoisa - ja parastahan oli, kun mitään ei tiennyt etukäteen!

Anni Mannelin



Timo vattupuskassa



Kesä on ollut kahtalainen Pohjois-Karjalassa, aluksi oli viileää ja sitten hellettä. Nyt elokuun alkupuolella on tullut ukkoskuuroja ja lämpö ulkona siedettävää. Marjapensaiden sato on runsas. Vadelmia on kiva kerätä litra tai pari joka päivä. Timo osallistuu marjojen keräämiseen sähkömopos-
sa istuen. Keräysastia, jossa on nyöri, vapauttaa kädet poimintaan. Myöhemmin mustaherukoiden kypsyttyä sankko jalkatilassa toimii hyvin.

*Leena ja Timo Kontturi
Itä-Suomen lihastautiyhdistys*

Kaakkois-Suomen Lihastautiyhdistys

Legendaarinen PIZZA-ilta!

Pitkästä aikaan yhdistys toteuttaa jälleen, yleisön pyynnöstä, "chef" Mairin johdolla legendaarisen ja suurta osanottajasuosiota saavuttaneen Piz-
za-illan pe 26.9. klo 16–19, Lappeenrannan Marjolassa (Mikonsaarentie 15, 53300 Lappeenranta).

Jokainen saa tehdä valmiista taikinasta ja valituista täytteestä mieleisensä pizzan.

Iltaan sisältyy myös verratonta vertaistukea ja ylevää keskustelua - olet lämpimästi tervetullut!

Ilmoittautuminen 19.9. mennessä Mairelle: 040 967 9656 tai maire.antinniem@ gmail.com. Omavastuu kaikilta 5 euroa.

Keski-Suomen Lihastautiyhdistys

Syysliikuntapäivä 11.10. klo 11–15 Spa & Resort Peurungassa (Peurungantie 85, 41340 Laukaa)

Aloitetaan liikuntasalissa peleillä ja leikeillä klo 11, sen jälkeen ruokailu noin 12.30. Ruokailun jälkeen luento hyvinvointiin liittyen. Halukkaat voivat mennä lopuksi kylpylään.

Ilmoittautumiset 1.10. mennessä: pkhokkanen@outlook.com, puh. 040 732 6806 tai arjajylha2022@gmail.com puh. 040 579 4165.

Keski-Suomen lihastautiyhdistyksen syyskokous

Aika: 22.11. klo 13–15

Paikka: Viikinkiravintola Harald, Kauppakatu 33, Jyväskylä

Kokouksessa käsitellään sääntömääräiset asiat. Kokoukseen voit osallistua myös etänä, Teams-linkki lähetetään ilmoittautuneille.

Ilmoittautuminen 15.11. mennessä pkhokkanen@outlook.com, puh. 040 732 6806 tai arjajylha2022@gmail.com, puh. 040 579 4165. Ruokailua varten ilmoita myös mahdolliset ruokavaliorajoitteet.

Lounais-Suomen Lihastautiyhdistys

KOKO LOUNAIS-SUOMEN TILAISUUDET

- Asiaa kuntoutuksesta ti 23.9. klo 17–18.30, Turku, Pori, Loimaa ja Teams. Luennoitsijana Susanna Rynänen. Järjestetään yhteistyössä Lihastautiliiton kanssa
- Luustoilta ke 22.10. klo 17–18.30, Turku, Pori, Loimaa ja Teams. Luennoitsijana Merja Pohjola, Turun Seudun Luustoyhdistyksen puheenjohtaja
- Tuolijoogaa verkossa ma 13.10. ja ma 24.11. klo 16–17. Ohjaajana Susanna Rynänen
- Jouluristeily ma 8.12. - ti 9.12. Lisätiedot kotisivuilta
- ALS-verkkovertaistapaamiset ke 24.9. klo 14–15.30, ti 28.10. klo 16–17.30 ja to 27.11. klo 13–14.30, Teams
- CMT/HMSN-vertaistapaaminen ke 8.10. klo 17–19, Teams ja Turku
- Määrittämätön lihassairaus -verkkovertaistapaaminen ti 14.10. klo 16.30–18, Teams
- Verkkovertaistapaamiset ke 10.9. klo 16.30–18 ja ti 4.11. klo 13–14.30, Teams
- IBM-tapaaminen ma 17.11. klo 17–19, Teams ja Turku

VARSINAIS-SUOMI

- Turun vertaistapaamiset: ma 29.9. klo 17–19, ma 27.10. klo 14–16 ja ma 24.11. klo 17–19
- MG-tapaamiset Turussa: ma 13.10. klo 17–19, ma 10.11. klo 17–19 ja ma 8.12. klo 17–19
- ALS-tapaamiset Turussa: ti 21.10. klo 14–16
- Määrittämätön lihassairaus -vertaistapaaminen Turussa ti 11.11. klo 16–18
- Loimaan vertaistapaamiset: ti 23.9. klo 16.30–18.30 ja ke 22.10. klo 16.30–18.30
- Järjestösuunnittelija ja uusi yhdistystyöntekijä tavattavissa Salossa to 23.10. klo 12–14
- Jouluglögiti klo 13–14.30: TURKU ti 2.12., UUSIKAUPUNKI ke 3.12. ja SALO to 11.12
- Joulujuhlat Turussa la 13.12. klo 13–16 hotellilla Linnasmäellä
- Tuolijoogaa Turussa klo 16–17. Kertamaksu 2 €. Tarkemmat ajankohdat kotisivuilla
- Vesijumppaa Turussa torstaisin 28.8.–18.12. (pl. 16.10.) klo 17–18.30. Kertamaksu 3 €

SATAKUNTA

- Porin vertaistapaamiset: ti 23.9. klo 17–20, ke 22.10. klo 17–20 ja ke 19.11. klo 18–20
- ALS-tapaaminen Porissa to 30.10. klo 13–15
- Järjestösuunnittelija ja uusi yhdistystyöntekijä tavattavissa Raumalla ma 3.11. klo 12–14
- Jouluglögiti: RAUMA to 4.12. klo 13–15 ja PORI: to 4.12. klo 13.30–15
- Joulujuhlat Porissa la 29.11. klo 15–18 Sokos Hotel Vaakunassa
- ALS-vertaistukea: Eura-Säskylä alueella on mahdollisuus tavata muita ALSia sairastavia noin kerran kuukaudessa. Paikka ja ajankohta sovitaan erikseen
- Soveltavaa liikuntaa Porissa yhteistyössä muiden järjestöjen kanssa, katso lisää kotisivuilta lsly.fi/toiminta/liikunta/satakunta

Pohjanmaan Lihastautiyhdistys

Kokouskutsu

Pohjanmaan lihastautiyhdistys ry:n sääntömääräinen syyskokous pidetään lauantaina 22.11.2025 alkaen klo 13.30 (ruokailun jälkeen, ruokailu klo 12).

Kokouspaikka: Härmän Kylpylä

Osoite: Vaasantie 22, 62375 Ylihärmä

Kokouksessa käsitellään yhdistyksen sääntöjen 11§:ssä mainitut syyskokousasiat. Lisäksi luvassa on musiikkipainotteista pikkujouluohjelmaa ja mahdollisuus käydä kylpylässä.

Ilmoittautumiset puheenjohtaja Elinalle pe 14.11. mennessä: elinalevivjoki@gmail.com tai 040 517 7243.

ALS-yhteyshenkilöt

ALS-yhteyshenkilöltä saat vertaistukea ja tietoa alueesi ALS-tapaamisista ja tukiryhmien toiminnasta.

KAAKKOIS-SUOMEN LIHASTAUTIYHDISTYS

Erja Vakkila
erja.vakkila@gmail.com,
p. 0400 552 423

LAPIN LÄÄNIN LIHASTAUTIYHDISTYS

Mauno Korhonen (omainen)
maunokoo@saunalahti.fi,
p. 0400 181 102

LOUNAIS-SUOMEN LIHASTAUTIYHDISTYS

Tero Viilto
tero.viilto@icloud.com
p. 044 042 2269 (vain tekstiviestit)
Alpo Uusiniemi
p. 040 028 7705
Yhdistys
yhdistys@lsly.fi
p. 050 9133 517

POHJANMAAN LIHASTAUTIYHDISTYS

Carita Ahlvik-Fors
carita.ahlvik@gmail.com,
p. 050 535 5428

UUDENMAAN LIHASTAUTIYHDISTYS

toimisto@uly.fi,
p. 040 833 9430

www.lihastautiliitto.fi



Tue toimintaa

Lihastautiliiton toimintaa voit tukea yksityishenkilönä tai yrityksenä.

Merkkipäivälahjoitukset

Merkkipäivää viettäessäsi voit esittää toivomuksen, että lahjojen sijasta sinua muistavat tukisivat Lihastautiliiton toimintaa. Myös muistokukkarahat voi ohjata liiton toiminnan tukemiseen.

Testamenttilahjoitukset

Testamenttilahjoituksilla kehitetään Lihastautiliiton toimintaa sairastavien ja heidän läheistensä hyväksi. Lahjoittaja voi halutessaan määritellä lahjoituksensa käyttötarkoituksen. Testamenttilahjoitukset ovat verovapaita.

Lahjoita tilille: Nordea FI17 1590 3000 2011 50

Lisätietoja lahjoituksista
talouspäällikkö

Sari Posio, 044 736 1033,

sari.posio@lihastautiliitto.fi

Poliisihallituksen myöntämä rahankeräyslupa RA/2020/587 Lihastautiliitolle on voimassa 1.8.2020 alkaen koko Suomen alueella Ahvenanmaata lukuun ottamatta. Varat käytetään Lihastautiliitto ry:n järjestämän vertaistuki-, harrastus- ja virkistystoimintaan. Rahankeräyslupa on myönnetty 19.5.2020.



Lihastautiliitto ry

Jäsenyhdistysten liikuntavastaavat

Oman alueesi liikunta-asioissa ota yhteyttä jäsenyhdistyksissä toimiviin liikuntavastaaviin. Liikuntavastaavat toimivat yhteyshenkilöinä yhdistyksen ja alueella toimivien yhteistyökumppaneiden välillä sekä koordinoivat ja kehittävät jäsenistölle sopivia terveysliikuntapalveluita.

Sirpa Kälviäisen hoitama Kysy liikunnasta -palvelu vastaa lihastautia sairastavien liikuntaan liittyviin kysymyksiin.

Palvelun puhelinaika on kevätkaudella kerran kuussa numerossa 050 599 2472 klo 13.00–15.00 perjantaisin 19.9., 17.10. ja 7.11.

LOUNAIS-SUOMEN LIHASTAUTIYHDISTYS RY

liikuntavastaava Antti Virta
antti.k.virta@gmail.com,
puh. 040 743 8489

varaliikuntavastaava Erja Simonen
erja.johanna.simonen@gmail.com,
puh. 045 356 6344

PIRKANMAAN LIHASTAUTIYHDISTYS RY

liikuntavastaava Iiro Leppänen
iiro.leppanen62@gmail.com,
puh. 050 063 2865

POHJOIS-SAVON LIHASTAUTIYHDISTYS RY

liikuntavastaava Silja Laituri
siljariitta.laituri@gmail.com
puh. 040 748 7160

ETELÄ-HÄMEEN LIHASTAUTIYHDISTYS RY

liikuntavastaava Pekka Sippo
peki2000@yahoo.com,
puh. 0400 407 136

Lihastautiliiton neuvontapalvelut



KURSSITOIMINTA

Kursseja lihassairaiden ja heidän läheistensä elämäntilanteen kohentamiseksi ja hyvinvoinnin lisäämiseksi lapsille, nuorille, perheille, työikäisille ja eläkeläisille, verkkokursseja aikuisille. **Tarkempia tietoja kursseista:** www.lihastautiliitto.fi/tietoa-ja-tukea/kurssitoiminta/

Ota yhteyttä: kuntoutusasiantuntija
Susanna Rynänen, 044 703 4657
susanna.ryynanen@lihastautiliitto.fi



TYÖELÄMÄN, KOULUN- KÄYNNIN JA OPISKELUN NEUVONTA- JA TUKIPALVELUT

Tukea koulunkäyntiin, opiskeluun, työllistymiseen, yrittäjyyteen sekä työelämässä jaksamiseen liittyvissä kysymyksissä. Palvelu sisältää yksilöllistä ohjausta ja suunnittelua sekä tarvittaessa mukanaoloa koulupalaverissa ja työterveysneuvotteluissa.

Ota yhteyttä: Liisa-Maija Verainen, puh. 040 751 1081 tai liisa-maija.verainen@lihastautiliitto.fi



SOSIAALITURVANEUVONTA

Sosiaaliturvaan liittyvää edunvalvontaa ja neuvontaa.

Ota yhteyttä: sosiaaliturva-asiantuntija
Katja Voltti, 044 736 1031
katja.voltti@lihastautiliitto.fi



JURIDINEN NEUVONTA

Kynnys ry tarjoaa järjestöyhteistyössä maksutonta neuvontaa vammaispalveluihin, vakuutus-, eläke- ja kuntoutuslainsäädäntöön sekä perusoikeuksiin liittyvissä asioissa. Palvelun yhteystiedot löytyvät Kynnyksen verkkosivustolta osoitteesta www.kynnys.fi/toiminta/juridinen-neuvonta/



KYSY LIHASTAUDEISTA -PALVELU

Kysy lihastaudeista -palvelu sisältää lihastautiasiantuntijan sekä lääkäreiden puhelimitse antaman ohjauksen ja neuvonnan.

Asiantuntijan tavoittaa arkisin klo 9–14
numerosta 050 572 2784 tai
kati.kekkonen@lihastautiliitto.fi.

KYSY LIHASTAUDEISTA -PALVELUN PUHELINLÄÄKÄRIAJAT SYKSYLLÄ 2025

PUHELINLÄÄKÄRIAJAT - Lihastautiliiton puhelinlääkärin tavoitat **soittoaikana numerosta 044 0480 100**. Linja aukeaa soittoaian alettua, ja se suljetaan soittoaian päättyttyä. Puhelinaikoja ei voi varata etukäteen, eikä puhelinajan aikana jättää lääkärille viestiä, tekstiviestiä tai soittopyyntöä linjan ollessa varattu. Puhelusta peritään normaali matkapuhelinmaksu.

MARRASKUU

Torstai 5.11.
17–18.30
neurologian erikoislääkäri
Hannu Laaksovirta

Torstai 27.11.
klo 16–17.30
neurologian erikoislääkäri,
LT, dosentti
Mari Auranen



FYSIOTERAPIA

Lihastautiliiton fysioterapiapalvelutoiminta on erikoistunut lihastautia sairastavien lihastaudin erityispiirteet sekä yksilöllisen kokonaistilanteen huomioivaan fysioterapiaan. Fysioterapiayksikkö tarjoaa itse maksaen tai maksusitoumuksella yksilöllistä fysioterapiaa, allasterapiaa, hengitysfysioterapiaa ja etäkuntoutusta.

Fysioterapeutit Veera Tevasaari, Emma Velling ja Noora Kärkkäinen. Fysioterapian vastaanotto: Läntinen Pitkäkatu 35, 20100 Turku (ei liikuntaesteita).

Ajanvaraus arkisin klo 9–15, 044 736 1030
fysioterapia@lihastautiliitto.fi



Lihastautiliitto ry

Läntinen Pitkäkatu 35, 20100 Turku
Keskustoimisto avoinna ma-pe klo 9-15
Puhelin 044 736 1030
lihastautiliitto@lihastautiliitto.fi

www.lihastautiliitto.fi

Toiminnanjohtaja
Sari Kuosmanen, 044 064 9494

Järjestöpäällikkö
Elina Soini, 044 038 6614

Viestintäasiantuntija
Susanna Hakuni, 050 591 5049

Talouspäällikkö
Sari Posio, 044 736 1033

Lihastautiasiantuntija
Kati Kekkonen, 050 572 2784

Kuntoutusasiantuntija
Susanna Ryyänen, 044 703 4657

Koulutus- ja työelämäasiantuntija
Liisa-Maija Verainen, 040 751 1081

Sosiaaliturva-asiantuntija
Katja Voltti, 044 736 1031

Työelämäasiantuntija (sij.) /
Järjestösuunnittelija
Janne Ansaharju, 044 901 1440

Järjestöassistentti
Monica Lahermaa, 044 491 5151

Järjestösuunnittelija
Sirpa Kälviäinen (liikuntatoiminta)
050 599 2472

Järjestösuunnittelija
Marjo Luomanen
(kokemustoiminta ja
vertaistukitoiminta)
040 754 9716

Fysioterapeutti
Emma Velling
040 775 3148

Fysioterapeutti
Veera Tevasaari
050 591 5043

Fysioterapeutti
Noora Kärkkäinen
044 711 7127

Sähköpostit
etunimi.sukunimi@lihastautiliitto.fi



HENKILÖJÄSENEKSI

Lihastautiliiton paikallisyhdistykseen

Lihastautiliitto toimii kattojärjestönä 13 lihastautiyhdistykselle eri puolilla Suomea. Yhdistysten varsinaisiksi henkilöjäseniksi voivat liittyä lihastautia sairastavat.

Yhdistysten kannattajajäseniksi voivat liittyä omaiset, läheiset, ystävät tai kaikki lihastauksista kiinnostuneet.

Jäsenmaksut ovat yhdistyskohtaisia, lisätietoa jäsenmaksusta saat oman alueesi yhdistyksestä.

Liity täyttämällä sähköinen liittymislomake paikallisen lihastautiyhdistyksen verkkosivuilla.

VARSINAISEKSI JÄSENYHDISTYKSEKSI **Lihastautiliittoon**

Lihastautiliiton jäsenyhdistyksiksi voivat liittyä muutkin kuin paikalliset lihastautiyhdistykset. Edellytyksenä on liiton sääntöjen mukainen toiminta ja tarkoitus.

TUKIJÄSENEKSI Lihastautiliittoon

Lihastautiliiton tuki- ja asiantuntijajäseniksi voivat hakeutua henkilöt, organisaatiot ja muut yhteisöt.

Kysy lisää yhdistysjäseneksi liittymisestä ja liiton tukijäsenyydestä toiminnanjohtaja Sari Kuosmaselta sari.kuosmanen@lihastautiliitto.fi

Lisätietoa Lihastautiliiton jäsensivuilta <https://lihastautiliitto.fi/mukaan-toimintaan/liity-henkilöjäseneksi/>

Jäsenyhdistykset

ETELÄ-HÄMEEN

LIHASTAUTIYHDISTYS RY

www.etelahameenlihastauti-yhdistys.yhdistysavain.fi/

Pekka Sippo (pj, liikuntavastaava)
ehlyry1@gmail.com tai
pakka.sippo@gmail.com
040 040 7136

Saija Eerola, 044 048 5710,
saija.eerola@outlook.com

ITÄ-SUOMEN

LIHASTAUTIYHDISTYS RY

www.itasuomenlihastautiyhdistys.yhdistysavain.fi/

Timo Kontturi (pj), 050 462 3816,
tkontturi@hotmail.com

Leena Kontturi (siht)
lkontturi@hotmail.com

KAAKKOIS-SUOMEN

LIHASTAUTIYHDISTYS RY

www.kaakkoissuomenlihastauti-yhdistys.yhdistysavain.fi/

Pia Pulliainen (pj), kaakonlihastauti-yhdistys@gmail.com

KESKI-SUOMEN

LIHASTAUTIYHDISTYS RY

Arja Jylhä-Ketola (pj.), 040 579 4165
arja.jylha-ketola@kslty.fi

www.kslty.fi

yhdistys@kslty.fi

Timo Jylhä (siht.), 040 724 4002
timo.jylha@kslty.fi

KYMENLAAKSON

LIHASTAUTIYHDISTYS RY

www.kymenlaaksonlihastauti-yhdistys.yhdistysavain.fi/

Jouni Piirala (pj), 044 5655 347,
jouni.piirala@kympp.net

Anne Holmberg (siht., jäsenasiat,
Dystrofia Myotonica-vertaistukiryhmä),
040 765 5238,
anne_holmberg@msn.com

FSHD FINLAND RY

fshdfinland.org

Lauri Pirinen (pj.)

lauri.pirinen@fshdfinland.org

Eveliina Jormanainen (varapj.)

eveliina.jormanainen@fshdfinland.org

LAPIN LÄÄNIN

LIHASTAUTIYHDISTYS RY

www.lapinlaaninlihastautiyhdistys.yhdistysavain.fi/

Seija Nikumaa (pj), 040 562 6848,
snikumaa@gmail.com

Jarmo Nikumaa (siht.), 040 721 2986,
jnikumaa@gmail.com

OUKALI, POHJOIS-POHJANMAAN JA KAINUUN LIHASTAUTI- YHDISTYS RY

www.oukali-lihastautiyhdistys.com

Anni Mannelin (pj), 045 211 6791,
oukali.lty@gmail.com

POHJOIS-SAVON

LIHASTAUTIYHDISTYS RY

www.pohjoissavonlihastauti-yhdistys.yhdistysavain.fi/

Silja Laituri (pj), 040 748 7160,
siljariitta.laituri@gmail.com

Ann-Lis Riikonen (varapj),
040 734 8458

PIRKANMAAN

LIHASTAUTIYHDISTYS RY

www.pirkanmaanlihastauti-yhdistys.yhdistysavain.fi/

Iiro Leppänen (pj), 050 0632 865,
iio.leppanen62@gmail.com

Taru Leino (siht), 0400 777 592,
tarulei23@gmail.com

Liikkis

Hannele Hietanen, 050 4031 140,
hannele.hietanen@hotmail.com

Myosiittikerho, ALS- ja SMA-vertaisryhmät Tampereella

Iiro Leppänen (pj), 050 0632 865,
iio.leppanen62@gmail.com

LOUNAIS-SUOMEN

LIHASTAUTIYHDISTYS RY

www.lslly.fi

Toimisto (Itäinen Pitkäkatu 68)
avoinna ma-to 9-13

050 913 3517,
yhdistys@lslly.fi

Porin seudun lihastautiklubi ja Rauma ja ymbrystä dystrofiaseor

Erja Simonen, 045 356 6344,
erja.johanna.simonen@gmail.com

Loimaan alue

Eeva Anttila

eeva.anttila86@gmail.com

Avustajakeskus

02 251 8549

avustajakeskus@avustajakeskus.fi

www.avustajakeskus.fi

UUDENMAAN

LIHASTAUTIYHDISTYS RY

www.uly.fi

Toimisto Väinö Auerin katu 10,
00560 HELSINKI

Järjestökoordinaattori

Kristiina Miettinen, 040 833 9430,
toimisto@uly.fi

Liisa Rautanen (pj), 0500 974 794,
liisa.rautanen@uly.fi

Hanna Bäckström (siht),
hanna.backstrom@uly.fi

POHJANMAAN

LIHASTAUTIYHDISTYS RY

www.pohjanmaanlihastauti-yhdistys.yhdistysavain.fi/

Elina Levijoki (pj.), 040 517 7243
elinalevijoki@gmail.com

Anne Koivisto (siht.), 040 581 6888,
annekm.koivisto@gmail.com

Pietarsaaren seudun lihastautikerho - Jakobstads nejdens muskelhandikappgrupp

Carita Ahlvik-Fors, 050 535 5428,
carita.ahlvik@gmail.com

*Ota rohkeasti
yhteyttä ja
tule mukaan
toimintaan!*