



Kalsium- ja fosfaattineenvaihdunnan sairaudet

Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö

Invalidiiliton julkaisuja Q.54.,2012

ISBN 978-952-5541-50-1

ISSN 1456-1411

Lehtijulkaisu - Q.54. O 2012

HARVINAISET
-OPASSARJA

Kalsium- ja fosfaattineen- vaihdunnan sairaudet

SISÄLTÖ

1	Kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunta	4
2	Kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnan sairaudet	5
2.1	Hypofosfateeminen riisitauti	5
2.1.1	Oireet ja tutkimukset	5
2.1.2	Hoito	6
2.2	D-vitamiinista riippuvainen tyyppin riisitauti	6
2.2.1	Oireet ja tutkimukset	7
2.2.2	Hoito	8
2.3	Hypofosfatasia	8
2.3.1	Oireet ja tutkimukset	8
2.3.2	Hoito	9
3	Kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnan sairaudet ja hampaat	10
4	Fysioterapia	11
5	Arjessa selviytyminen	13
6	Vertaistuki ja järjestötoiminta	14
7	Yhteiskunnan tuki	16
8	Sanasto	17
9	Kirjallisuus ja linkkivinkit	18

Esipuhe

Kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnan sairaudet ovat harvinaisia, synnynnäisiä sairauksia, joita ovat mm. fosfaattiaineenvaihdunnan synnynnäiset häiriöt, D-vitamiinin tuotannon häiriöt ja muut, kuten hypofosfatasia. Yleisin näistä on fosfaatin puutteesta johtuva hypofosfateeminen riisitauti. Suomessa on alettu hiljattain käyttämään EU:n käyttämää määritelmää harvinaisista sairauksista. Tämän mukaan harvinaiseksi sairaudeksi tai vammaksi luokitellaan ne diagnoosiryhmät, joihin kuuluu enintään 2500 henkilöä.

Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö on harvinaisten tuki- ja liikuntaelinvamma-ryhmien osaamis- ja tukikeskus. Yksikkö julkaisee Harvinaiset-opassarjaa. Oppaat tehdään yhteistyössä diagnoosiyhdistysten kanssa ja niiden tavoitteena on olla avuksi arjen elämässä. Oppaat on tarkoitettu harvinaisiin vamma- ja sairausryhmiin kuuluville henkilöille ja heidän läheisilleen sekä terveydenhuollon, sosiaalitoimen ja koulutoimen ammattilaisille. Tarkoituksena on levittää muutoin niin hankalasti saatavissa olevaa sairauskohtaista tietoa suomenkielillä.

Opas on tehty yhteistyössä Turun ammattikorkeakoulun Salon yksikön kanssa ja sen sisällön ovat ansiokkaasti tuottaneet sairaanhoitajaopiskelijat Liisa Mäkinen ja Nina Vähä-Heikkilä. Oppaan kuvitus on toteutettu Jesse Vähä-Heikkilän (9-v.) piirustuksia käyttäen.

Tämän oppaan asiantuntijoina ovat toimineet Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiirin (Hus) lasten endokrinologi Outi Mäkitie, Lastenklinikan hammaslääkäri Heikki Alapulli, fysioterapeutit Patrick Willamo Lastenlinikalta ja Regina Ekblom Lasten kuntoutuskodista sekä Kalfos ry:n puheenjohtaja Anu Haverinen.

Lisätietoa Harvinaiset-yksiköstä saa osoitteesta www.invalidiliitto.fi/harvinaiset. Yksikköön voi ottaa yhteyttä osoitteella Harvinaiset-yksikkö, Launeenkatu 10, 15100 Lahti tai puhelimitse puh. (03) 812 811.

□

Lahdessa toukokuussa 2012

Invalidiliitto ry
Harvinaiset-yksikkö

1 Kalsium- ja fosfaattiainenvaihdunta

Kalsium on tärkeä luuston rakennusaine ja sen avulla luun soluväliaineesta tulee riittävän kovaa. Luulle lujuuden antava mineraali on nimeltään kalsiumfosfaatti. Suurin osa elimistön kalsiumista sijaitsee luustossa kiteisenä kalsiumfosfaattina. Elimistö säätelee solunulkoisessa tilassa olevan kalsiumin pitoisuutta tarkasti, koska sen muutokset aiheuttaisivat häiriöitä muun muassa tajunnassa ja sydämen rytmisissä. Mikäli kalsiumia ei ole riittävästi saatavilla näiden toimintojen tarpeiksi, elimistö irrottaa sitä luustosta verenkiertoon. Lapsilla kalsiumin tarve on suuri kasvun takia.

Erityisen tärkeää elimistön on saada riittävästi D-vitamiinia, jonka ansiosta kalsiumsuoloja imeytyy ruoansulatuskanavasta vereen ja niiden kiteytyminen luutumiskeskuksiin tehostuu. D-vitamiini myös estää kalsiumia ja fosfaattia erittymästä virtsaan, jolloin elimistössä säilyy sopiva kalsium- ja fosfaattimäärä. D-vitamiinia saadaan ravinnosta ja sitä muodostuu myös iholla auringon ultraviolettisäteilyn vaikutuksesta. Näin elimistön saamasta D-vitamiinista muodostuu maksassa ja munuaisissa D-vitamiinin aktiivinen muoto, joka pystyy vaikuttamaan edellä mainituilla tavoilla.

Luun mineraalistumisen häiriössä kalsiumfosfaatti ei saostu solunulkoiseen väliaineeseen riittävästi, eikä luusta muodostu tarpeeksi kova. Häiriön aiheuttaa D-vitamiinin tai sen vaikutuksen puute, tai fosfaatin puute. Elimistön menettäessä kalsiumia ja fosfaattia myös lisäkilpirauhasen toiminta kiihtyy lisäten kalsiumin ja fosfaatin siirtymistä luustosta verenkiertoon. Tämä johtaa ajan myötä luuston pehmenemiseen.



2 Kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnan sairaudet

Harvinaiset synnynnäiset kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnansairaudet voidaan jakaa karkeasti kolmeen pääryhmään, joita ovat fosfaattiaineenvaihdunnan synnynnäiset häiriöt, D-vitamiinin tuotannon häiriöt ja muut, kuten hypofosfatasia. Yleisin näistä on fosfaattiaineenvaihdunnan häiriöihin kuuluva hypofosfateeminen riisitauti.

2.1 Hypofosfateeminen riisitauti

Hypofosfateemisessa riisitaudissa munuaiset eivät kykene pidättämään fosfaattia vaan sitä hukkaantuu virtsaan ja elimistö joutuu pysyvään fosfaatin puutteeseen. Veren fosfaattipitoisuuden alennuttua elimistö irrottaa kalsiumfosfaattia luustosta, mikä johtaa luuston pehmenemiseen. Tämä näkyy yleensä ensimmäisenä pituuskasvun hidastumisena, länkisäärisyytenä ja hampaiston ongelmina. Tavallisimmin sairaus on perinnöllinen, mutta hypofosfatemiodien ryhmään kuuluu kuitenkin joukko geneettisesti erilaisia tiloja, eivätkä kaikki hypofosfatemiat periydy.

Perinnöllisistä hypofosfateemisen riisitaudin muodoista tavallisin on naissukupuolikromosomissa eli X-kromosomissa periytyvä muoto. Sairaus aiheutuu X-kromosomissa sijaitsevan PHEX-geenin geenivirheestä, jonka vuoksi elimistö ei pysty pilkkomaan fosfaatin erittymistä lisäävää proteiinia (FGF23) ja fosfaatin erittyminen virtsaan lisääntyy. Äidiltä sairaus periytyy 50% todennäköisyydellä tyttärelle tai pojalle ja sitä sairastavalta isältä 100% todennäköisyydellä tyttärelle, mutta ei koskaan pojalle. Sairaus ei aina ole periytynyt vanhemmilta vaan se voi johtua myös uudesta geenin rakenteellisesta muutoksesta, joka on tapahtunut äivan sikiökehityksen alussa.

2.1.1 Oireet ja tutkimukset

Hypofosfateeminen riisitauti aiheuttaa harvoin näkyviä oireita vauvaiässä ja se todetaankin yleensä vasta 1-2 vuoden iässä pituuskasvun hidastumisen ja alaraajojen virheasennon perusteella. Suhteellisen tavallinen oire on myös pään saumaluiden liian aikainen yhteenkasvu, kraniosynostoosi, jolloin pään leveyskasvu pysähtyy ja se jatkaa kasvuun pituussuunnassa eli muodostuu venekallo. Diagnoosin viivästyessä saatetaan teikki-iässä havaita lihasvoiman heikentymistä ja motorisen kehityksen hidastumista. Alakouluiässä olevan lapsen luuston pehmeneminen näkyy yleensä säärien käyristymisenä. Nilkat ja ranteet alkavat vähitellen paksuuntua ja mahdollisia oireita ovat myös notkoselän kehittyminen sekä rintakehän pyöristyminen ja kohoaminen.

Hypofosfateemisen riisitaudin toteamisessa käytetään laboratoriotutkimuksia, joilla tutkitaan seerumin kalsium-, fosfaatti- ja D-vitamiinipitoisuuksia. Virtsaan

eritty runsaasti fosfaattia, vaikka munuaisten toiminta on muutoin normaali. Luuston röntgenkuvissa nähdään riisitaudin aiheuttamat merkit etenkin raajojen luiden ja kylkiluiden kasvulevyissä.

2.1.2 Hoito

Hypofosfateemisen riisitaudin hoitoon käytetään fosfaattiliuosta tai tabletteja sekä aktiivista D-vitamiinia (alfakalsidolia) suun kautta annettuna. Fosfaattilääkityksestä aiheutuen seerumin fosfaattipitoisuuden vuorokausivaihtelu on suuri. Tästä on usein seurauksena lisäkilpirauhashormonin liikaeritys. Tämän ehkäisemiseksi fosfaatti tulee antaa liitettynä alfa-kalsidoliin, jonka tarkoitus on lasata lisäkilpirauhashormonin eritystä. Lääkehoidon tavoitteena on korvata virtsaan menetetty fosfaatti, pitää seerumin fosfaattipitoisuus tasaisena ja korjata D-vitamiinin aineenvaihdunnan häiriö sekä luuston riisitautimuutokset. Molempien lääkkeiden yhtäaikainen käyttö on välttämätöntä, sillä fosfaattilääkityksen käyttö yksinään lisää lisäkilpirauhashormonin eritystä ja tästä seurauksena on fosfaattitasapainon heikkeneminen ja luustosairauden vaikeutuminen entisestään. Lääkehoidon tarve on pysyvä ja sen varhainen aloitus sekä säännöllisyys ja hyvä hoitotasapaino erityisesti kasvuiän aikana edesauttavat pituuskasvun ja luuston normaalia kehitystä.

Veren kalsium- ja fosfaattipitoisuuksia seurataan yleensä 3-4 kuukauden välein laboratoriotutkimuksella sopivan annostuksen varmistamiseksi. Lisäksi munuaisten toimintaa seurataan ultraäänitutkimuksella yleensä kerran vuodessa. Kasvuikäisille lapsille tehdään röntgentutkimuksia säännöllisesti luustomuutosten seuraamiseksi ja kasvun arvioimiseksi. Lääkärin tarkastuksia tehdään lapsuusiässä 3-4 kuukauden välein, aikuisiässä harvemmin. Usein lääkehoito on riittävän tehokas turvaamaan hyvän kasvun ja korjaamaan luustomuutokset. Joskus saatetaan tarvita myös fysioterapiaa luuston ja nivelten ongelmien oireenmukaiseen hoitoon tai ortopedisia leikkauksia tai toimenpiteitä, kuten alaraajojen virheasentojen korjauksia. Tarvittaessa myös kraniosynostoosi avataan eli leikkauksella korjataan kallon muotoa ja näin aivoille saadaan kasvutilaa.

2.2 D-vitamiinista riippuvainen tyyppin 1 riisitauti

Ravinnosta ja auringon valosta saatu D-vitamiini muutetaan (hydroksyloidaan) elimistössä kahdesti, ensin maksassa kalsidioli-nimiseen D-vitamiini-muotoon. Tämä kalsidioli kulkeutuu munuaisiin, jossa se normaali tilanteessa muuttuu kalsitrioli-muodoksi. Vain tässä muodossa D-vitamiini pystyy vaikuttamaan kalsiumin ja fosfaatin aineenvaihduntaan elimistössä. Jos D-vitamiinin vaikutus puuttuu, kalsiumin imeytyminen heikkenee. Silloin lisäkilpirauhashormonin toiminta kiihtyy aiheuttaen fosfaatin ja kalsiumin siirtymistä luustosta verenkiertoon. Ajan myötä tämä aiheuttaa luiden pehmenemistä ja riisitaudin.

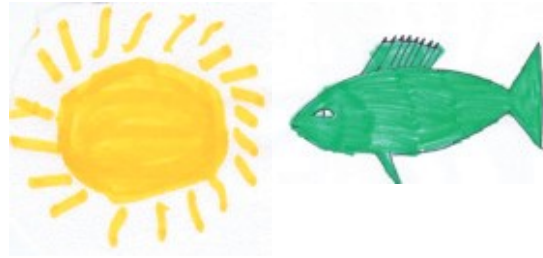


D-vitamiinista riippuvainen tyyppi 1 riisitauti on harvinainen peittyvästi (resessiivisesti) periytyvä sairaus eli molemmilta vanhemmilta peritään virheellinen geeni. Tällöin siis kummallakin vanhemmalla on yksi sairautta aiheuttava geenivirhe perimässään. Yleensä he ovat tästä päätietoisia, kunnes heidän jälkeläisellään todetaan resessiivisesti periytyvä sairaus. Tällaisessa sisarusarjassa sairauden toistumisriski on 25%. Suomessa sairautta esiintyy vain muutamalla lapsella ja aikuisella.

D-vitamiiniriippuvainen tyyppi 1 riisitauti johtuu CYP27B1-geenin (tyyppi 1A) tai CYP2R1-geenin (tyyppi 1B) mutaatioista, joiden seurauksesta munuaisissa tapahtuva hydroksylaation toinen vaihe häiriintyy, eikä elimistö kykene muodostamaan D-vitamiinista varsinaista vaikuttavaa kalsitrioli-muotoa.

2.2.1 Oireet ja tutkimukset

Sairauden löydökset ja oireet ovat samoja kuin D-vitamiinin puutteesta johtuvassa riisitaudissa. Yleisoireina esiintyy luuston mineraaliumineralisaation häiriöitä, liikkunnallisen kehityksen ja pituuskasvun hidastumista sekä suhteellisen pituuden laskua, lihaskuivumista, infektiokerkkyyden lisääntymistä ja pahimmillaan riisitaudin vaikutuksesta johtuvan veren kalsiumpitoisuuden laskun (hypokalsemia) aiheuttamia kouristuksia. Luiden pehmeneminen voi altistaa murtumille. Alaraajojen luut voivat taipua kävelyiässä johtaen virheasentoihin. Riisitauti hidastaa kallon aukileiden luutumista. Myös kylkiluiden päiden luutumisen hidastuu ja aiheuttaa riisitaudille tyypillisen helminauhamuodostuksen, eli kohoumat kylkiluiden ja ruston yhtymäkohtaan. Raajojen pitkissä luissa kasvulevyt laajenevat aiheuttaen esim. ranteiden, nilkkojen ja polvien alueella levenemistä. Lisäksi voi esiintyä hampaiden puhkeamisen viivästymistä ja kiillepuutoksia.



Sairauden toteaminen tapahtuu verikokeiden ja röntgenkuvien avulla. Tyypillisiä muutoksia, joita röntgenkuvissa nähdään, ovat luuston yleinen mineraalikoxyhyys, kallon aukileiden hidastunut luutuminen, luun kuorikerroksen ohentuminen ja putkiluiden maljamaiset kasvulevyjen muutokset. Keuhkojen röntgenkuvissa todetaan leventyneet kylkiluiden päät. Laboratoriokokeissa todetaan alentunut tai normaali (alkuvaiheessa) veren kalsiumpitoisuus, alentunut fosfaattipitoisuus ja kohonnut lisäkilpirauhashormonin pitoisuus. D-vitamiinin aktiivisen muodon, kalsitriolin pitoisuus on poikkeavan matala. Sekä laboratoriokokeissa että röntgentutkimuksissa todettavat muutokset ovat yleensä selvästi voimakkaampia kuin tavallisessa D-vitamiinin puutteesta johtuvassa riisitaudissa. Riisitautimuutokset ja laboratoriarvot eivät myöskään korjaannu tavallisella D-vitamiinilla, ja diagnoosi voidaan usein varmistaa tällaisella hoitokokeella.

2.2.2 Hoito

D-vitamiinista riippuvaisen tyyppin 1 riisitaudin hoitoon käytetään lyhytvaikutteisia aktiivisia D-vitamiinivalmisteita ja mahdollisesti myös ylimääräistä kalsiumia, etenkin sairauden alkuvaiheessa. Jos lääkkeitä saa liian vähän, riisitaudin oireet uusiutuvat. Liiallinen kalsiumin anto taas voi aiheuttaa munuaisten toiminnan häiriötä veren kalsiumpitoisuuden liian suuren nousun takia. Lääkkeiden säännöllinen käyttö on välttämätöntä sairauden hoidossa ja tarve lääkkehoidolle on elinikäinen. Hoidon vaikuttavuutta seurataan kasvun ja riisitaudin piirteiden perusteella, sekä verikokein ja röntgenkuvauksella. Hyvin hoidettuna tämä tyyppin 1 riisitauti ei aiheuta lapsen terveydentilassa tai kasvussa ja kehityksessä häiriötä.

Tästä sairaudesta on olemassa myös toinen muoto, D-vitamiinista riippuvainen tyyppin 2 D-vitamiiniresistenssi, jossa aktiivinen D-vitamiini ei pysty vaikuttamaan kohdekudoksissa. Tämä tyyppi on erittäin harvinainen ja sairautta ei tiettävästi ole todettu Suomessa. Tyyppi 2 on vaihtelevampi kulultaan ja sen hoito on paljon haasteellisempaa.

2.3 Hypofosfatasia

Hypofosfatasia on perinnöllinen ja erittäin harvinainen aineenvaihduntasairaus, joka ilmenee hampaiden ennenaikaisena irtoamisena ja luusto-oireina. Luuston röntgenmuutokset muistuttavat riisitaudin löydöksiä, mutta hypofosfatasia poikkeaa riisitaudin kuvasta laboratoriolöydösten perusteella. Hypofosfatasia voidaan jakaa päätyyppeihin sen puhkeamisajankohdan ja vaikeusasteen mukaan. Näitä ovat perinataali- (syntymän läheisyydessä oleva aika), infantiili- (pikkulapsi-ikä), lapsuusiän-, aikuisiän- ja odontohypofosfatasia. Hypofosfatasia voi periytyä peittyvästi, jolloin kummaltakin vanhemmalta peritään sama muuttunut geeni tai vallitsevasti, jolloin geenivirhe on niin voimakas, että jo yksi viallinen geeni riittää aiheuttamaan sairauden tai sen puhkeamisen myöhemmällä iällä.

2.3.1 Oireet ja tutkimukset

Hypofosfatasian perinataalimuodossa havaitaan vauvalla jo kohdussa heikentyntä luun mineralisaatiota ja luuston epämuodostumia, jotka kuitenkin osoittavat etenevää paranemista kolmannen raskauskolmanneksen aikana. Varhaisessa lapsuudessa ilmenevässä infantiilimuodossa lapsi vaikuttaa syntymänsä jälkeen kehitykseltään normaalilta, mutta hypofosfatasian oireet sekä kasvun ja motorisen kehityksen häiriöt ilmaantuvat yleensä kuuden ensimmäisen kuukauden aikana. Oireena saattaa ilmetä myös hengityksen ongelmia rintakehän epämuodostumisen takia. Huolimatta ävoimna olevasta lakiaukileesta ennenaikainen kallonsaumojen yhteen kasvaminen on myös yleinen piirre. Muita oireita ovat laaja-alainen luuston mineraalipitoisuuden

(mineralisaation) häiriö, luuston muutokset ja hyperkalsemia. Alkuvaiheiden jälkeen lapsilla todetaan usein spontaania mineralisaation paranemista ja kliinisten ongelmien lievenemistä, lukuun ottamatta kraniosynostoosia, joka saattaa vaatia leikkaushoitoa. Näillä lapsilla maitohampaiden ennenaikainen irtoaminen ja lyhytkasvuisuus aikuisena on yleistä, mutta ennuste on myönteinen.

Lapsuusiän hypofosfatasialle ominaista on lyhytkasvuisuus, luuston epämuodostumat kuten pitkäkalloisuus ja suurentuneet nivelet, viivästynyt motorinen kehitys ja röppöttävä kävely. Myöhemmällä iällä voi esiintyä rasitusmurtumia sekä luukipuja ja kallonsaumojen ennenaikainen sulkeutuminen voi aiheuttaa päänsärkyä. Maitohampaiden menettäminen ennenaikaisesti noin 5kk-4v iässä etenkin alaleuan etualueelta on yleistä ja on usein ensimmäinen havaittu oire.

Aikuisiässä ilmenevässä muodossa ensimmäisenä oireena saattaa olla jalkakipu, joka aiheutuu rasitusmurtumasta jalkaterässä tai reisiluun rasitusmurtumasta aiheutuva reisiikipu. Myöhemmin saattaa ilmaantua niveloireita mm. nivelruston kalkkeutumisen (kondrokalsinoosi) pohjalta. Monilla potilailla myös hampaiden ennenaikainen putoaminen on mahdollista.

Odontohypofosfatasiassa hammasmuutokset saattavat olla ainoa taudin ilmenemismuoto. Odontohypofosfatasia tulisi ottaa huomioon kaikilla potilailla, joilla on selittämätöntä hampaiden puuttumista tai ennenaikaista putoamista.

Hypofosfatasia diagnosoidaan tutkimalla verinäytteestä luussa, maksassa ja munuaisissa esiintyvän alkaalisen fosfataasin pitoisuus, joka on alentunut. Lisäksi veren kalsiumpitoisuus on yleensä koholla. Virtsan fosfoetanolinipitoisuus on koholla ja tämä erityistutkimus yhdessä matalan alkaalisen fosfataasin pitoisuuden kanssa yleensä varmistaa diagnoosin. Pitkien luiden päissä havaittavat luuston kehityksen häiriöt tukevat diagnoosia. Mikäli nämä eivät tuota tarpeeksi varmaa tulosta, taudin diagnoosi voidaan varmistaa geenitestillä.

2.3.2 Hoito

Hypofosfatasian oireiden lievittämiseen ja hoitoon käytetään tulehduskipulääkkeitä. Yksittäisillä aikuisilla hypofosfatasiapotilailla on käytetty rasitusmurtumien hoitoon lyhyinä jaksoina teriparatidia (ihmisen lisäkilpirauhashormonia vastaava valmiste), mutta lääkettä ei voida käyttää lapsuusiässä. Veren kalsiumpitoisuuden kohoaminen (hyperkalsemia) saattaa vaatia maitotuotteiden käytön rajoittamista. Hypofosfatasiaan ei ole olemassa parantavaa hoitoa. Potilaita seurataan lääkärin, hammaslääkärin ja muiden asiantuntijoiden toimesta säännöllisesti normaalin kasvun ja kehityksen turvaamiseksi.

□

3 Kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnan sairaudet ja hampaat

Yleisimmät suun sairaudet ovat hampaiden reikiintyminen (karies) ja iensairaudet (gingiviitti ja parodontiitti). Näiden aiheuttajana on hampaiden pinnalle muodostuva bakteerien muodostama biofilmi. Silmin havaittavaa paksua biofilmiä kutsutaan useasti myös hammasplakiksi. Se on kellertävä, tahmainen kerros hampaan pinnalla, joka irtaantuu esimerkiksi hampaan pintaa kynnellä raaputtamalla. Suusairaudet ovat tyypillisiä kroonisia (pitkäaikaisia, jatkuvia) sairauksia, joiden kulkuun potilas voi vaikuttaa omilla toimillaan. Suusairauksien tehokkainta hoitoa on varhaislapsuudesta lästi toteutettu päivittäinen hampaiden huolellinen mekaaninen puhdistus, riittävä fluorin saanti ja terveelliset ruokailutottumukset. Kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnan sairauksilla on tyypillisesti vaikutusta myös hampaiden kovakudosten kehitykseen ja ne voivat lisätä näin alttiutta suun sairauksille.

Hypofosfateemisissa riisitautissa hampaat voivat näyttää täysin normaaleilta, vaikka niiden rakenteessa olisi merkittäviä mikroskooppisia poikkeamia normaalista. Rakennepoikkeamia tavataan sekä maitohampaiden että pysyvien hampaiden kiilteessä ja dentiinissä. Kiille voi olla paksuudeltaan tavanomaista ohuempi. Yleisimmin kehityshäiriöitä havaitaan kuitenkin dentiinissä, joka on rakenteeltaan epäsäännöllistä ja normaalia läpäisevämpää. Hampaan ydinontelo (pulpa) voi olla myös kooltaan tavallista suurempi ja ulottua lähelle kiilteen ja dentiinin rajaa erityisesti hampaan kuspin (nystemän) alueella. Nämä kehityshäiriöt voivat altistaa potilasta sille, että suuontelon mikrobeja päätyy terveen hampaan sisälle. Myös hampaiston vähäisenkin hiominen tai kiilteen kuluminen saattaa avata bakteereille pääsyn pulpaan. Hampaan sisälle voi syntyä näin bakteeri-infektio ja hammasta ympäröivään luuhun tulehduksellinen puolustusreaktio. Potilas voi huomata tämän hampaan kipuiluna tai turvotuksena hampaan juuren alueella. Joskus turvotukseen liittyy myös itsestään syntyvä imakalvoyhteys (fisteli) suuontelosta hampaan juurenkärjen alueelle. Tämän kautta voi suuhun erittyä märkäistä verensekaista nestettä. Hypofosfateemista riisitauteja sairastava voi siis saada hammasinfektion ilman hampaan reikiintymistä. Tällaisen hammasinfektion hoitoon liittyy aina syllisen hampaan juurihoito tai sen poistaminen. Joskus infektion hoidon tukena käytetään myös mikrobilääkkeitä (antibiootteja). Hypofosfateemisen riisitaudin hoidossa käytettävällä aktiivisella D-vitamiinilla näyttäisi olevan suotuisa hammasinfektioiden määrää vähentävä vaikutus. Valitettavasti se ei kuitenkaan poista hammasinfektioita kokonaan. Uusimmissa tieteellisissä julkaisuissa on viitteitä siitä, että hypofosfateemista riisitauteja sairastavat saattavat olla myös muuta väestöä suuremmassa riskissä sairastua aikuisiällä hampaiden kiinnityskudosten sairauksiin (parodontiitti).

Hypofosfateemissa potilaiden kliininen taudinkuva vaihtelee runsaasti. Suun

ongelmista helpoimmin havaittava on maitohampaiden varhainen irttoaminen ilman normaalia hampaiden vaihduntaan liittyvää juuren resorboitumista. Tämä voi olla myös sairauden ensioire. Eräissä hypofosfatasian muodossa suurin osa oireista kohdistuu hammaskudoksiin. Hampaan kovakudoksista dentiinissä ja juurimentissä on havaittu rakennepoikkeavuuksia. Myös tavallista laajempia hampaiden ydinonteloita ja juurikanavia on raportoitu. Jos potilas menettää omat hampaansa, niin puutosta voidaan korjata hammasproteeseilla. Kasvavalla lapsella hammasproteesia on uusittava tiheästi kasvojen alueen kasvun ja kehityksen määräämässä tahdissa.

Kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnan sairaudet ovat harvinaisia sairauksia ja niiden hampaistovaikutukset eivät monestikaan ole tuttuja perusterveydenhuollon hammashuollossa toimiville. Siksi tämän potilasryhmän hammashoidon koordinointi ja osin myös hoidon toteutus kuuluvat yliopistosairaaloiden suusairauksien poliklinikoille. Siellä hoito on moniammatillista ja yhdistyy perussairauden hoitoon. Kotona tapahtuva päivittäinen hampaiden perushoito on kaiken suun terveyden kulmakivi ja sen merkitystä ei voi koskaan liikaa korostaa.



4 Fysioterapia

Liikunta- ja toimintakyky / Fysioterapia

On tärkeää, että lapsi liikkuu monipuolisesti ja oppii siten käyttämään kehoaan ja tuntemaan omat fyysiset kykynsä ja rajansa. Liikkumalla eri tavoin opimme hallitsemaan omaa kehoa, liikkumista, lihasvoimaa, nopeutta, tasapainoa, koordinaatiota ja vahvistamaan kehon kuvaamme eli sitä kuinka sinut olemme oman kehomme kanssa. Lapsi tarvitsee monipuolisia toimintoja



motoristen taitojen harjaantumiseen ja normaalin kehityksen tukemiseen. Useimmiten riittävän monipuolinen liikunta on seurausta normaalista leikistä ja touhuamista. Sairaus tai vamma voi kuitenkin aiheuttaa liikkumisen tai liikuntasuorituksen vaikeutta, jolloin lapsi helposti oppii virheellisen käsityksen, ettei ole ”liikunnallinen”. Vanhemman on tärkeää tukea

lapsen itsetuntoa liikuntaan liittävissä asioissa. Tärkeintä ei ole erityisen hyvä suorittaminen, vaan liikunnan ilo ja siinä onnistuminen.

Kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnan sairauksiin voi liittyä erilaisia liikunta- ja toimintakykyyn vaikuttavia tekijöitä. Näitä ovat mm. luustopoikkeavuudet, lyhytkasvuisuus, ylipaino, murtumat, alhainen lihaskäntävyys, henkinen kehitystaso. Lapsen motorinen kehitys saattaa hidastua, mutta yleensä kehitys ottaa ikätason kiinni myöhemmällä iällä. Mikäli kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnan sairauteen liittyy eriasteista kehitysvammaa, voi tämä vaikuttaa liikunta- ja toimintakykyyn sekä pienellä iapsella että myös nuorena ja jopa aikuisena. Liikunta- ja toimintakyvyn kannalta merkittävimmät luustopoikkeavuudet ovat alaraajojen pitkien luiden taipuminen. Tämä voi aiheuttaa nivelkulumaa joka johtaa kipuun. Tyypillisesti ongelmat ovat polvissa ja lonkissa. Nilkat ja ranteet ovat usein paksumat ja nivelten liikkuvuus voi olla rajoittunut. Aineenvaihdunnan häiriöiden vuoksi nivelet voivat olla joko yliliikkuvia, jolloin esimerkiksi alaraajojen asento ei ole stabiili tai sitten niveliin voi kehittyä normaalia liikerataa rajoittavaa jäykkyyttä. Nivelten liikerajoitus voi ajan myötä johtaa lihaskireyksiin. Luustopoikkeavuudet vaativat joskus ortopedisia korjaustoimenpiteitä, joiden jälkeen kuntoutus fysioterapian muodossa saattaa olla tarpeen.

Raajoissa ja vartalossa voi olla poikkeuksellista kasvun ongelmaa ja raajat voivat jäädä keskivertoa lyhyemmiksi. Lyhyet raajat vaikuttavat liikunta- ja toimintakyvyn asioihin, esimerkiksi nopeuden ja ketteryyden kannalta heikentävästi. Lyhytkasvuisuus ei aina välttämättä aiheuta rajoituksia liikuntakykyyn, mutta toimintakykyyn kylläkin. Yhteiskuntamme on rakennettu keskipituisille eli lyhytkasvuisena on hankala ja joskus mahdoton ylettyä tarvittaviin paikkoihin. Yletymisen ongelmaa voidaan vähentää sopivilla rakenneratkaisuilla sekä erilaisin apuvälinein. Vaikka lyhytkasvuisen liikuntakyky sinänsä on hyvä, voi olla hankalaa pysyä muiden ihmisten vauhdissa esimerkiksi kävellessä. Tähän monet nuoret ovat saaneet apua hankkimalla itselleen potkulaudan.

Tuki- ja liikuntaelin-ongelmat (Tule-ongelmat) saattavat altistaa liikuntakyvyn alenemiseen ja kömpelyyteen, jotka voivat johtaa inaktiivisuuteen. Mikäli fyysinen rasitus on vähäistä, riski ylipainoon on merkittävä. Erityisen haitallista ylipaino on yhdistettynä alaraajojen luusto- ja nivelongelmiin. Ylipaino lisää näitä ongelmia. Fyysinen aktiivisuus ja säännöllisen liikunnan harrastaminen on hyvä tisiä ja tuki-painonhallinnassa. Uinti on usein hyvä ja soveltuva liikunta- ja kuntoilumuoto henkilöille, joilla on tuki- ja liikuntaelin-ongelmia (esim. nivelkipuja alaraajoissa).

Kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunta sairauksiin liittyy luunmurtumien heikko luutuminen. Tyypillisimmin murtumat ovat rasitus/väsymistyyppisiä eikä niinkään seurausta suurenergisistä törmäyksistä tai kaatumisista. Heikko luutuminen vaatii pitkiä immobilisaatioaikoja, esimerkiksi kipsauksia ja nämä

taasen johtavat lihassurkastumaan, suorituskyvyn laskuun, luuston haurastumiseen jne. Murtumien hoitoon liittyen ja niiden jälkeen saattaa aktiivinen kuntoutus fysioterapian muodossa olla tarpeen.

Lihaskäntäisyys (lihastonus) on ihmisellä yksilöllinen ja synnynnäinen ominaisuus. Alhainen lihaskäntäisyys (hypotonia) on tyypillistä kalsium- ja fosfaattineenvaihdunnan sairauksissa ja se voi vaikuttaa hidastavasti pienen lapsen motoriseen kehitykseen. Lapsi jolla on alhainen lihaskäntäisyys, kehittyy ikunnallisesti yleensä hieman hitaammin ja hän ei ole ehkä parhaimmillaan nopeissa liikkeissä eikä reaktiokyvyssä. Lapsi voi vaikuttaa kömpelömmältä ja hitaammalta. Pienen lapsen heikko kasvu ilmenee myös lihaskäntäisyysheikkoutena ja sekin hidastaa osaltaan motoristen taitojen kehittymistä. Myös pitkät sairaalassaoloajat ja nuorella iällä tehdyt leikkaukset voivat hidastaa motorista kehitystä. Leikkauksista kuntoutuminen aktiivikuntoutuksella on tärkeää. Mikäli lapsen motorinen kehitys on merkittävästi hidastunut esimerkiksi, hän saattaa hyötyä säännöllisestä fysioterapiasta. Harjoittelun tavoitteena on motorisen kehityksen tukeminen ja vanhempien ohjaus, jotta he lapsensa kanssa ollessaan ja häntä hoitaessaan voivat käsitellä edistää lapsen motoristen taitojen kehittymistä.

Liikunta- ja toimintaesteisen henkilön elämänlaatua ja sujuvaa arkea edistää toimivat apuvälineet. Näitä voi tiedustella oman paikkakunnan perusterveydenhuollosta, yleensä omalta terveysasemalta.

5 Arjessa selviytyminen

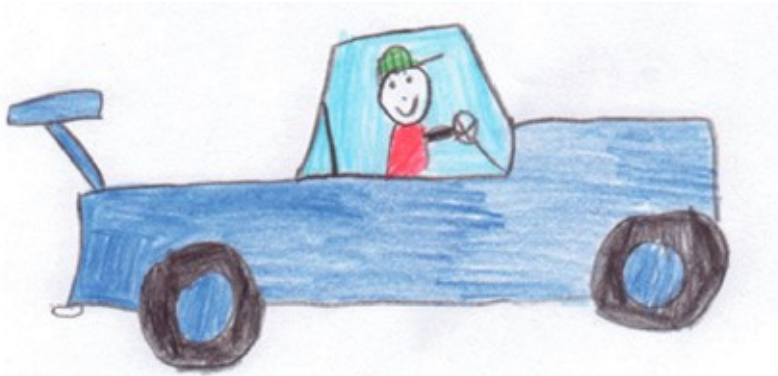
”Vamma tai sairaus on vain yksi ”lisä” ihmisen kokonaisuuteen. Vammainen tai sairas lapsi on aina ensisijaisesti lapsi ja tämä lapsi tuo iloa sekä rakkautta perheeseen.”

Leijonaemot ry

Tieto lapsen sairaudesta aiheuttaa aluksi monenlaisia tunteita, ja on normaalia tuntea epävarmuutta, ahdistuneisuutta, huolta ja syyllisyyttä. Lapsen tulevaisuus huolestaa ja sairauteen ja sen hoitoon liittyvät kysymykset vaivaavat mieltä. Koko perhe joutuu nyt sopeutumaan uuteen tilanteeseen ja tasapainoilemaan sairauden, perheen ja omien tarpeiden välillä. Tällöin onkin tärkeää puhua tunteuksistaan läheisille tai hoitohenkilökunnalle. Sosiaaliset verkostot ja läheisten apu ovat tärkeitä ja auttavat jaksamaan ja järjestelmään jokapäiväistä elämää. On myös tärkeää huolehtia omasta jaksamisestaan järjestämällä omaa aikaa ja mahdollisuus harrastuksiin esim. ulkopuo-

lista hoitajaa tai omia läheisiä apuna käyttäen. Alkuvaiheen sokin jälkeen on myös hyvä muistaa, ettei lapsen pitkäaikaisella sairaudella ole pelkästään ”negatiivisia” vaikutuksia, vaan se voi myös lähentää ja vahvistaa perhettä.

Vertaistuki on samankaltaisessa elämäntilanteessa olevien ihmisten toisilleen antamaa tukea, joka perustuu omakohtaiseen kokemukseen. Vertaistukea voi saada yksilöllisesti tukihenkilöltä, internetin vertaisverkostossa tai ryhmässä, jossa ollaan yhdessä, keskustellaan ja kokoonnutaan yhteisiin harrastuksiin. Vertaistukihenkilöiltä ja ryhmiltä saa emotionaalista tukea, uusia näkökulmia sekä käytännön vinkkejä jokapäiväiseen elämään. Uudet syntyneet ihmissuhteet lisäävät arjen voimavaroja ja tuovat siihen iloa ja mielihyvää. Ajatusten vaihto samankaltaisuutta kokevien ihmisten kanssa tuo yhtenäisyyden sekä ymmärretyksi ja kuulluksi tulemisen tunnetta. Toisen ihmisen samankaltaisten kokemusten kuuleminen helpottaa erilaisten tunteiden ja kokemusten hyväksymistä ja auttaa jaksamaan ja selviytymään arjessa. Lapsille ja nuorille vertaistuki on iso apu heidän saadessaan puhua keskenään kokemistaan asioista muiden samaa kokevien kanssa, jotka ymmärtävät ja jakavat saman tilanteen elämässään.



6 Vertaistuki ja järjestötoiminta

Invalidiliitto ry on vuonna 1938 perustettu fyysisesti vammaisten ihmisten valtakunnallinen vaikuttamisen ja palvelutoiminnan monialajärjestö. Siihen kuuluu 156 jäsenyhdistystä ja noin 33000 henkilöjäsentä. Invalidiliiton tekemä työ yhteiskunnassa mahdollistaa fyysisesti vammaiselle ihmiselle toimivan arjen myötä hyvän ja itsenäisen elämän.

Invalidiliiton internetsivuilta (www.invalidiliitto.fi) löytyy lisätietoa liiton tarjoamista palveluista, julkaisuista ja järjestökoulutuksesta. Sivuilta löytyy mm. yhteystiedot vertaistuesta vastaavaan henkilöön, jonka kautta saa tietoa vertaistukitoiminnasta sekä vertaistukihenkilöiden tai perheiden yhteystietoja. Sivujen kautta on myös mahdollista tulostaa ”Pieni palveluopas”, johon on kerätty vammaiselle henkilölle tärkeitä yhteiskunnan tukimuotoja. Lisäksi sivuilta löytyy paljon muuta tärkeää tietoa.

Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön toiminta on suunnattu henkilöille, joilla on harvinainen vamma tai sairaus, heidän perheilleen ja läheisilleen. Yksikkö on harvinaisten tuki- ja liikuntaelinvammaryhmien osaamis- ja tukikeskus, joka sijaitsee Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskuksessa. Yksikkö kerää ja jakaa tietoa harvinaisista tuki- ja liikuntaelinvammaryhmistä ja mahdollistaa vertaistuen saamisen järjestämillään tapaamisilla. Yksikkö myös välittää vertaistukihenkilöitä ja perheitä. Yksikkö jakaa tietoa oppaiden, koulutusseminaarien, Harava-lehden, sähköisen Uutiskirjeen ja sosiaalisen median avulla. Yksikön kotisivuilta löytyy mm. lapsiperheille tarkoitettu tiivistetty palveluopas. Lahden kuntoutuskeskuksessa järjestetään harvinaisiin vammaryhmiin kuuluville henkilöille ja heidän läheisilleen Kela:n järjestämää ja rahoittamaa kuntoutusta. Lisätietoa yksikön toiminnasta saa Internet-sivuilta osoitteesta www.invalidiliitto.fi/harvinaiset.

Kalfos ry on kalsium- ja fosfaattineenvaihdunnan sairauksien potilasjärjestö. Järjestö tarjoaa neuvontaa, ohjausta, koulutusta ja sopeutumisvalmennusta sairastuneille ja heidän perheilleen. Yhdistyksen avulla on mahdollisuus löytää toinen harvinaista sairautta sairastava henkilö tai hänen omaisensa. Potilasyhdistyksen toiminnasta saa lisätietoa osoitteesta www.kalfos.fi.

Rinne koti-säätiö/lasten kuntoutuskoti on harvinaisten sairaus- ja vammaisryhmien palvelu- ja osaamiskeskus. Lasten kuntoutuskoti järjestää koko perheelle tarkoitettuja sopeutumisvalmennuskursseja, jotka tarjoavat uusinta sairauteen tai vammaan liittyvää tietoa. Kursseilla on mahdollisuus saada vertaistukea sekä vinkkejä arkipäivään. Lasten kuntoutuskoti järjestää myös nuorten itsenäistymistä tukevia kursseja. Lisätietoa saa osoitteesta www.rinne koti.fi/lasten-kuntoutuskoti.

Leijonaemot ry:n toiminnan tarkoitus on edistää vertaistukitoimintaa erityislasten vanhempien kesken. Yhdistys tukee vanhempien jaksamista ja hyvinvointia sekä vanhempana olemista lasten diagnooseista riippumatta. Yhdistys toimii yli kahdellakymmenellä paikkakunnalla ympäri Suomea. Yhdistys järjestää vertaistukipäiviä vuosittain usealla paikkakunnalla. Useassa kaupungissa ympäri Suomea kokoontuvat yhdistyksen vertaistukiryhmät. Yhdistys tarjoaa apua varhaisessa vaiheessa heti lapsen syntymän jälkeen. Leijonaemoilla on sivuillaan oma keskustelufoorumi ja heillä on myös ryhmä Facebookissa. Leijonaemojen toiminnasta saa lisätietoa osoitteesta www.leijonaemot.fi.

Rarelink.fi sivustolla voi verkostoitua pohjoismaalaisten harvinaista vammaa tai sairautta sairastavien tai heidän omaistensa kanssa. Täällä voi ottaa yhteyden suoraan potilasyhdistyksiin tai ryhmien linkitettyihin yhteystietoihin. Sivustoa hallinnoi Harvinaiset-verkosto Suomessa. Lisätietoja Rarelink-sivustosta saa osoitteesta www.rarelink.fi.

7 Yhteiskunnan tuki

Kela myöntää erilaisia tukia ja palveluita sairaan tai vammaisen lapsen vanhemmille. Näiden tarkoituksena on tukea pitkäaikaisesti sairaiden henkilöiden ja heidän perheidensä selviytymistä ja elämänlaatua. Yksittäinen tuki on alle 16-vuotiaan vammaistuki. Tuen saaminen edellyttää vähintään kuuden kuukauden mittaista hoitoa, huolenpitoa ja kuntoutusta ja että lapsen hoidosta aiheutuu tavallista suurempaa rasitusta vastaavan ikäiseen terveeseen lapseen verrattuna. Tukea voi saada määräajaksi tai kunnes lapsi täyttää 16 vuotta.

Erityishoitorahaa voi Kelasta saada alle 16-vuotiaan lapsen sairaalahoidon ja siihen liittyvän kotihoidon ajalta. Erityishoitorahan tarkoitus on korvata ansionmenetykset ajalta, jonka joutuu olemaan pois työstä lapsen hoidon tai kuntoutuksen takia ja tähän vaaditaan lääkäriltä D-todistus sairauden vaikeudesta sekä vanhemman hoitoon osallistumisen tarpeellisuudesta.

Kelan kuntoutus- ja sopeutumisvalmennuskursseja voidaan myöntää vaikeavammaisen lääkinnällisenä, ammatillisena tai harkinnanvaraisena kuntoutuksena. Sopeutumisvalmennuskursseilla pyritään antamaan tietoa sairaudesta ja sen vaikutuksista ja tukea selviytymisessä sen kanssa. Sopeutumisvalmennuksiin tarvitaan lääkärin laatima kuntoutussuunnitelma tai B-lausunto, jossa suositellaan sopeutumisvalmennusta.

Lääkärissäkäynneistä ja muista hoitoon liittyvistä käynneistä on mahdollisuus hakea matkakorvausta, joten on tärkeää muistaa pyytää aina matkakorvaustodistus lääkäriltä. Lisätietoja Kelan myöntämistä tuista löytyy osoitteesta www.kela.fi.

Sairasta tai vammaista tasta kotona hoitavan henkilön on mahdollista saada omaishoidontukea kunnalta. Tuki on harkinnanvarainen ja sen maksaa sosiaalitoimi. Lisätietoja tästä saa omasta kotikunnasta.



8 Sanasto

Alveoliluu = hammaskuoppien seinämien tiivis luu

Autosomaalinen = ei-sukupuolikromosomeissa periytyvä

Diagnoosi = taudinmääritys

Geenitesti = perintötekijätutkimus

Hydroksylaatio = muodostuminen

Hypokalsemia = veren kalsiumpitoisuuden lasku

Hyperkalsemia = veren liiallinen kalsiumpitoisuus

Infantiili- = pikkulapsi-ikä

Karies = hampaiden reikiintyminen

Kliininen = sairaanhoidollinen, potilaiden tutkimiseen tai hoitoon liittyvä

Komplikaatio = aikaisempaan tautitilaan tai hoitoon liittyvä häiriö/sivu-vaikutus

Kraniosynostoosi = kallon saumojen liian aikainen yhteen kasvu

Metafyysi = kasvulevy

Mineralisaatio = luuston kivennäisainepitoisuus

Molekyylibiologia = solun rakennetta, toimintaa ja säätelyä käsittelevä

Motorinen kehitys = liikkeisiin liittyvä kehittyminen

Ortopedia = luvi- ja liikuntaelinten vammoihin ja sairauksiin erikoistunut lääketieteen ala

Perinataali- = ennen syntymää, syntymän aikana tai pian syntymän jälkeen oleva aika

Pulpaontelo = hampaan ydinontelo

Spontaani = itsestään tapahtuva

9 Kirjallisuus ja linkkivinkit

Invalidiliitto:

www.invalidiliitto.fi

Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö:

www.invalidiliitto.fi/harvinaiset

Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskus:

www.lahdenkuntoutuskeskus.fi

Kalfos Ry:

www.kalfos.fi

Rinne koti-säätiö/Lasten kuntoutuskoti

www.rinne koti.fi/lasten-kuntoutuskoti

Kela:

www.Kela.fi

Leijonaemot ry:

www.leijonaemot.org

Vapaaehtoisten harvinaisiin sairaus- ja vamma ryhmiin kuuluvien henkilöiden ylläpitämä vertaistuki sivusto:

www.Harvinaiset.net

Tietoa harvinaisista sairauksista, lääkkeistä ja palveluista:

www.orpha.net

Pohjoismaisia potilasyhdistyslinkkejä:

www.rarelink.fi

Oppaassa käytetyt lähteet:

- Ala-Houhala, M. 2009. Riisitauti. Lääkärin käsikirja. Viitattu 27.4.2012. http://www.terveysportti.fi/ezproxy.turkuamk.fi/dtk/ltk/koti?p_artikkeli=ykt00798&p_haku=hypofosfatemia.
- Aro, A. 2005. D-vitamiini- monivaikutteinen hormoni. Duodecim 2005, No: 121. Viitattu 26.3.2012. <http://www.terveysportti.fi/ezproxy.turkuamk.fi/xmedia/duo/duo95160.pdf>.
- Aro, A. 2008. Kalsium. Terveyskirjasto. Viitattu 26.1.2012. http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=skr00029.
- Carpenter, T.; Imel, E.; Holm, I.; Jan de Beur, S. & Insogna, K. 2011. A Clinician's guide to X-linked hypophosphatemia. Journal of Bone and Mineral Research. Viitattu 23.2.2012. <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/jbmr.340/pdf>.
- Edouard, T.; Alos, N.; Chabot, G.; Roughley, P.; Glorieux, H. & Rauch, F. 2011. Short-and Long-Term Outcome of Patients with Pseudo-Vitamin D Deficiency Rickets Treated with Calcitriol. Clin Endocrinol Metab, Vol. 96, No. 1/2011, s. 82-89. Viitattu 16.4.2012. <http://jcem.endojournals.org/content/96/1/82.full.pdf+html?sid=781282bb-2685-4379-9a2f-c9cb9d0a72c1>.
- Hukki, J.; Saarinen, P.; Kangasniemi, M. & Niemelä, M. 2007. Yksinkertaiset kraniosynostoosit. Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim. Viitattu 26.1.2012. http://www.terveysportti.fi/ezproxy.turkuamk.fi/dtk/ltk/koti?p_artikkeli=duo96419&p_haku=venekallo.
- Invalidiliitto. 2011. Harvinaiset-yksikkö. Viitattu 27.10.2011. http://www.invalidiliitto.fi/portal/kuntoutuskeskus/laku/harvinaiset_-_yksikko/harvinaisuudesta/.
- Jurvelin, T.; Kyngäs, H. & Backman, K. 2005. Pitkäaikaisairaiden lasten vanhempien selviytymisvaatimukset. Hoitotiede, Vol. 17, No. 1/2005, s. 35-42.
- Jurvelin, T.; Kyngäs, H. & Backman, K. 2006. Pitkäaikaisesti sairaiden lasten vanhempien selviytyminen. Tutkiva hoitotyö, Vol. 4, No. 3/2006, s. 18-22.
- Kalfos ry 2011. Diagnoosi. Viitattu 27.10.2011. <http://www.kalfos.fi/diagnoosi.html>.
- Kansaneläkelaitos 2011. Erytiskorvaus. Viitattu 23.2.2012. <http://www.kela.fi/in/internet/suomi.nsf/NET/030304141421UK?OpenDocument>.
- Lastenendokrinologit. 2000. Lastenendokrinologiaa. Kalsiumin vaihdunta. Viitattu 26.2.2012. <http://www.lastenendokrinologit.net/kirja/kalsium.html>.
- Lund-Aho, T. 2008. Perinnöllisyssanasto. Potilasopas. Viitattu 20.1.2012. <http://www.eurogentest.org/blocks/leaflets/pdf/finnish/Genetic%20Glossary.pdf>.
- Mikkonen, I. 2009. Sairastuneen vertaistuki. Peer Support in Illness Groups. Akateeminen väitöskirja. Kuopion yliopisto. Viitattu 22.4.2012. <http://www.uku.fi/vaitokset/2009/isbn978-951-27-1232-8.pdf>.
- Mornet, E. 2007. Hypophosphatasia. Orphanet Journal of Rare Diseases. Viitattu 22.2.2012. <http://www.ocrd.com/content/2/1/40>.
- Mäkitie, O. & Salokorpi, T. 2008. Hypofosfateeminen riisitauti. Viitattu 22.4.2012. http://www.rinnekoti.fi/user_data/doc/lastenkuntoutuskoti/pienryhmat/Hypofosfateeminen%20riisitauti.pdf.
- OMIM. Vitamin D hydroxylation- deficient rickets, type 1A. Viitattu 16.4.2012. <http://www.omim.org/entry/264700?search=Vitamin%20D%20hydroxylation&highlight=hydroxylation%20vitamin%20d>.
- Siimes, M. & Petäjä, J. 2004. Lastentaudit. 1.-3. uudistettu painos. Duodecim. Jyväskylä: Gummerus Kirjapaino Oy.
- Välimäki, M.; Voutilainen, R.; Kaitila, I. & Tuomi, T. 2001. Lasten riisitaudista aikuisten osteomalasiaan. Duodecim. Vol. 117, No. 21/2001. Viitattu 22.2.2012. <http://www.terveysportti.fi/ezproxy.turkuamk.fi/xmedia/duo/duo92582.pdf>.
- Wharton, B. & Bishop, N. 2003. Rickets. The Lancet, Vol. 362, No. 25/2003, s. 389-400. Viitattu 23.1.2012. <http://www.thelancet.com>.



Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö on harvinaisten tuki- ja liikuntaelinvammojen osaamis- ja tietokeskus, joka julkaisee Harvinaiset-opassarjaa, johon myös tämä kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnan sairaudet -opas kuuluu. Tarkoituksena on yhteistyössä diagnoosiyhdistysten kanssa tehdä oppaita, jotka ovat avuksi arjen elämässä.

Oppaiden tavoitteena on levittää muutoin niin hankalasti saatavissa olevaa vamma- ja sairausryhmiin kuuluville henkilöille ja heidän läheisilleen sekä terveydenhuollon, sosiaalitoimen ja koulutoimen ammattilaisille.

□

Harvinaiset -oppaat

- Erbin pareesi 2003
- Rustohiushypoplasia 2003
- Osteogenesis imperfecta 2004
- Marfan-oireyhtymä 2004
- Dysmelia 2007
- APS I ja APS II 2010
- Anusatresia 2010
- Hirschsprungintauti 2010
- Kampurajalka 2010
- Perthes 2011 □
- Esofagusatresia 2011
- AMC 2012
- Kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnan sairaudet 2012



Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö

Auneenkatu 10, 15100 Lahti, puh. 04412 11, fax 04410 250

www.invalidiliitto.fi/harvinaiset