

ALUSTAVIA SUUN JA LEUKOJEN ALUEEN TUTKIMUKSEN TULOKSIA

Neurofibromatoosiin liittyvä suun ja leukojen alueen tutkimus alkoi Turussa syksyllä 2005. Jouluuun 2006 mennessä on tutkimuksessa käynyt 78 potilaasta. Näistä on 29 naista, 14 tyttöä (alle 18 vuotta), 22 miestä ja 12 poikaa (alle 18 vuotta). Kiitos kaikille tähän mennessä tutkimukseen osallistuneille! Tämä on tiettävästi suurin NF-potilaille tehty suun ja leukojen alueen tutkimus, ja sen myötä myös tutkijan tieto ja kokemus ovat lisääntyneet paljon. Uskallanpa väittää, että näin paljon NF-potilaita nähneitä hammaslääkäreitä tuskin on koko maailmassa. Lisää potilaita otetaan edelleen mukaan.

Mistä muutokset saavat alkuunsa?

NF1:ssä tiedetään esiintyvän erilaisia luustomuutoksia, joita on noin puolella NF1-potilaista. Luustomuutokset ovat luun muodostumiseen liittyviä häiriöitä, joita ovat esim. selän sivusuuntaiset mutkat (skolioosi), pituuteen verrattuna suuri pään koko, lyhytkasvuisuus, kitaluun kehityshäiriö, synnynnäinen sääri-luun valenivel ja kehon painoa kannattavien luiden alentunut mineraalitiheys ja -määrä. NF1:ssä on kasvojen alueen luustoon ja hampaistoon julkaistu liittyvän eräitä poikkeavuuksia, mutta näiden yleisyydestä ei ole tarkempaa tietoa. Suun ja leukojen alueen muutokset voivat rajoittua suussa hampaan ympärillä olevan ikenen liikakasvuun, mikä ilmenee kivuliaina alueina suussa ja/tai vertavuotavina ikeninä. Yksittäisiä hampaita voi puuttua tai niitä voi olla ylimääräisiä, ns. ylilukuisia hampaita. Myös epämuodostuneita hampaita tavataan. Nämä voivat johtua paikallisista syistä kuten kielen epänormaalista asennosta tai liian pitkään kiinni pysyneistä maitohampaista. Hammasepämudostumien syynä voi myös olla laaja, esimerkiksi synnynnäisen pleksiformisen neurofibrooman aiheuttama kudosaivurio pään alueella. Hampaiden asentovirheet ovat tyypillisiä potilaille, joilla on kasvojen alueella pleksiforminen neurofibrooma. Laajempi kudosaivurio ilmenee leukapuoliskoien yleensä toispuolisena liikakasvuna tai vajaakasvuna. Viimeksi mainitut muutokset ulottuvat leukojen alueen kovakudokseen kuten luuhun ja/tai pehmytkudos-alueelle, kuten iholle ja limakalvoille. Harmilliseksi tekee asian myös se, että em. muutokset näkyvät ulospäin, mikä saattaa hankaloittaa ihmisen sosiaalista kanssakäymistä. Laajat ja/tai paikalliset muutokset voivat myös johtaa puhevikojen kehittymiseen. Jos ylähampaiden muodostama hammaskaari on kapea, kieli ei mahdu toimimaan normaalisti. Niinpä kielen ja kitalaen yhteis-

hämäävästi tulehdusmuutosta. Niinpä, jos esimerkiksi hammastarkastuksen yhteydessä päädytään ottamaan röntgenkuva, luumuutos tulee yllätyksenä sekä hammaslääkärille että potilaalle. Hammaslääkäri voi kuvan perusteella aloittaa hampaan juurihoidon. Jossa siis elävästä hampaasta tehdään kuollut. Koska kysymyksessä ei kuitenkaan ole tulehduksellinen muutos, juurihoito ei ole oikea hoito eikä myöskään paranna tätä luumuutosta. Niinpä voi käydä jopa niin onnettomasti, että kun juurihoito ei auttanut luumuutokseen, hammaslääkäri päättää poistaa tämän hampaan, vaikka se alun perin oli terve. Tutkimuksessa käyneistä potilaista osalla oli paljonkin hampaita poistettu, ja juurihoidettu, ja voimme vain arvoilla, kuinka monella se oli tehty tällaisen NF:ään liittyvän mutta hyvänlaatuisen luumuutoksen takia. Niinpä jokaisen aikuisen, jolla on NF, pitäisi olla tietoinen tällaisen luun sisällä piilevän yllätyksen mahdollisuudesta. Tällainen luumuutos on täysin hyvänlaatuinen eikä se johda hampaan irtoamiseen tai tulehtumiseen. Sille ei siis pidä tehdä mitään! Joten jos hammaslääkäri ehdottaa oireettomaan hampaaseesi juurihoitoa, sinun pitäisi olla valppaana ja vaatia hammaslääkärää varmistamaan, että kyseinen muutos todella on tulehduksen aiheuttama. Helpoin keino on mitata hampaan lämmön- ja värinäntunto, kuten Turussa kaikille tutkimuspotilaille on tehty.

Veljet kun marjat!

Monissa perinnöllisissä oireyhtymissä on tiettyjä tyypillisiä kasvonpiirteitä. Kaikki, jotka ovat nähneet paljon ihmisiä, joilla on NF1, ovat varmaan huomanneet, että on olemassa "NF1-kasvot". Varsinkin miehet muistuttavat joskus yllättävän paljon toisiaan, vaikka eivät ole sukulaisia. Näitä "NF-kasvoja" ei ole vielä toistaiseksi missään tutkimuksissa puettu mittauksiin perustuviksi luvuiksi tai piirteiksi. Tässä tutkimuksessa yritetään luodata tätäkin asiaa.

Alustavasti voidaan todeta että NF1-potilailla yläleuka sijaitsee keskimäärin takana ja kasvojen alaosa on tavallista matalampi. Kasvojen röntgenkuvalöydöksen jatkoselvittely toivottavasti antaa tällekin kysymykselle "Veljet kun marjat?" vastauksen.

EHL HLT *Vivian Visnapuu*

E-mail: vivian.visnapuu@utu.fi

Puh. 02 - 333 7203

Lemminkäisenkatu 2, 20520 Turku

Puheen havaitsemisen ja tuottamisen häiriöt neurofibromatoosipotilailla

Useille yhdistyksen jäsenille jo tutuksi tulleen hammastutkimuksen aikana hammaslääkäri kiinnitti huomiota siihen, että hyvin monilla tutkimuspotilailla oli neurofibromatoosiin liittyneenä jonkinlainen puhumisvaikeus. NF-keskukseen onkin nyt saatu mukaan myös puhetta tutkivia henkilöitä, ja kevään 2007 aikana on käynnistymässä NF:ään liittyvä puhetutkimus.

NF1-henkilöillä tiedetään ennestään olevan erilaisia puheen ja kielen ongelmia, mutta laajempia fonetiikan eli "puhetieteen" näkökulmasta tehtyjä tutkimuksia on tähän mennessä tehty hyvin vähän. NF:n takia kielellinen kehitys voi olla viivästynyttä ja sanaston omaksuminen hidasta. Ongelmia voi esiintyä niin kieliopin, kielen merkityksen kuin äännejärjestelmän tasollakin. Esimerkiksi lauseessa esiintyvien sanojen välisten suhteiden hahmottaminen voi olla hankalaa. Myös lukemisessa ja kirjoittamisessa voi esiintyä vaikeuksia. Neurofibromatoosipotilailla esiintyy myös ääntöelinten, kuten kielen toiminnan ongelmia, mikä ilmenee muun muassa ääntämisen virheinä ja äänteiden virheellisenä järjestämisenä. Potilaalla saattaa esimerkiksi olla vaikeuksia tuottaa sellaisia konsonantteja kuin /r/, /s/ tai /d/. Äänen häiriöistä tyypillisimpiä ovat käheys ja voimakas nenäsointisuus. Puhenopeus ja -voimakkuus sekä äänenkorkeus voivat olla poikkeavia.

NF1-henkilöt voivat kärsiä myös kuulohavaintojen hahmotusvaikeuksista. Potilaan voi olla vaikea paikallistaa, mistä suunnasta ääni tulee. Potilaan voi myös olla hankala erottaa tarkkoja eroja äänissä, jolloin hän voi sekoittaa äänneasultaan samankaltaisia sanoja toisiinsa. Ongelmia voi olla myös äänien erottamisessa taustäänistä. Esimerkiksi puheensorinaisessa tai muuten hälyisässä tilassa potilaan voi olla vaikea kuunnella tietyn henkilön puhetta. NF-potilailla voi esiintyä myös vaikeuksia kuulohavaintojen käsittelyssä, jolloin informaation käsittely saattaa kestää normaalia kauemmin.

Tämän tutkimuksen tavoitteena on mahdollisimman tarkasti selvittää, minäkalaisia neurofibromatoosipotilaiden puheongelmat ovat ja mistä ne johtuvat. Tutkimukseen otetaan kaikenikäisiä NF1-potilaita, myös sellaisia, joilla kielellisiä vaikeuksia ei ole havaittu.

Tutkimukseen tulija täyttää ensin lomakkeen, jossa selvitetään potilaan tausta mahdollisten kielihäiriöiden näkökulmasta. Tämän jälkeen potilas keskustelee vapaasti puheentutkijan kanssa ja keskustelu nauhoitetaan. Lopuksi potilas suorittaa tietokoneella hyvin yksinkertaisen äänteiden nimeämis- ja matkimiskokeen. Koe kestää noin 15 minuuttia.

Puheentutkija analysoi keräämänsä aineiston ja toimittaa jokaiselle potilaalle raportin tutkimuksen tuloksista. Nauhoitetun keskustelun pohjalta karotetaan ääntämisen virheet, äänen häiriöt sekä muut mahdolliset puheessa ilmenevät ongelmat. Havainto- ja matkimiskokeen tulosten perusteella selvitetään, miten hyvin NF-potilas kykenee kuulemaan ja matkimaan äänteiden eroja. Jos ongelmia matkimisessa ilmenee, kokeen tulosten perusteella voidaan päätellä, johtuvatko häiriöt ääntöelinten toiminnan vaikeuksista vai onko syy enemmänkin puheen havaitsemisen tasolla.

NF-potilaiden puhehäiriöiden tutkimuksen suorittaa puheentutkija Lotta Alivuotila. Tutkimus on osa professori Juha Peltosen ja ihotautien erikoislääkäri Sirkku Peltosen koordinoiman NF1-keskuksen toimintaa. Alivuotila toimii yhteistyössä erikoishammaslääkäri Vivian Visnapuun kanssa, joka tekee tutkimusta NF1-potilaiden suun ja leukojen alueen muutoksista. Visnapuun tutkimukseen tulijat voivat halutessaan osallistua myös Alivuotilan tutkimukseen samalla käynnillä.

Mikäli sinulla tai omaisellasi on NF ja olette kiinnostuneita osallistumaan NF1-potilaiden puhehäiriöiden tutkimukseen, voitte ottaa yhteyttä:

Puheentutkija FM, *Lotta Alivuotila*

Hammaslääketieteen laitos, Suu- ja leukakirurgia

Turun yliopisto

Sähköposti: lotta.alivuotila@utu.fi

puh. (050) 342 0575

työssä muodostuvia äänteitä, kuten R, on vaikea lausua. Joskus puhevian takana voi olla kielihieron vaurio.

Voidaanko muutoksia suun ja kasvojen alueella NF1:ssä ennaltaehkäistä ja/tai hoitaa?

Voidaan osittain. Tutkimukseni perusteella voidaan sanoa, että riittävän varhaisella muutoksen diagnosoimisella ja seurannalla voidaan ainakin osittain ennaltaehkäistä muutosten kehittymistä haittaaviksi. NF1:n arvaamattoman taudinkulun vuoksi voi kuitenkin olla mahdotonta täysin estää suun ja leukojen alueen muutosten muodostumista. Potilasta haittaavia suumuutoksia kannattaa yrittää hoitaa.

Mitä tutkimuksessa on tähän mennessä löydetty?

Tutkimuksessa todettiin sekä suun ja leukojen alueen luukudoksen että pehmytkudoksen epämuodostumia. Muutosten muoto, koko ja vaikeusaste vaihteli.

Yleisimmät pehmytkudoksen muutokset olivat kielen takana olevien lehtinystyjen liikakasvu, kielenalus-limakalvon epämuodostumat (patit ja helttainen muutos), mikä joissakin tapauksissa vaikeutta potilaan puhumista. Edellä mainitut muutokset voidaan poistaa pienessä leikkauksessa, mikäli niistä on potilaalle haittaa.

Pehmytkudosmuutoksista voidaan todeta vielä karttakieltä, eli kielen pinnalla oleva värimuutos vaihtaa aika-ajoin paikka. Tästä muutoksesta suurin osa potilaista ei ollut edes itse tietoisia. Muutos onkin hyvälaatuinen eikä tarvitse hoitoa. Niiltä, joilla on kasvoilla pleksiforminen neurofibrooma, todettiin usein kielen toispuolista liikakasvua. Tähän liittyi myös posken limakalvon liikakasvua. Joissakin tapauksissa tämä liikakasvu jää puraistessa hampaiden väliin. Jos posken sisäpuolen liikakasvusta on haittaa, tämäkin muutos voidaan kirurgisesti poistaa. Ongelmana kuitenkin on se, että limakalvo voi aktivoitua leikkauksen jälkeen ja lähteä uudelleen kasvamaan. Sama ilmiö voi liittyä myös muihin limakalvomuutosten leikkauksellisiin poistoihin.

Kovakudosmuutosten eli luumuutosten osalta myös tutkimusryhmän yllätti se, että täysin oireettomien ja elävien hampaiden juurien kärjessä voitiin röntgenkuvassa todeta pyöreätä luukudosmuutosta. Tämä ilmiö havaittiin noin kolmasosalla tutkimukseen osallistuneista naisista, mikä oli mielenkiintoista mutta edelleen vailla selitystä. Hampaat, joissa näkyi näitä muutoksia, olivat siis eläviä, eli niissä oli normaali tärinän ja lämpötilan tunto jäljellä. Röntgenkuvassa näkyvä pyöreä luumuutos hampaan juuren kärjessä muistuttaa

"Puheen havaitsemisen ja tuottamisen häiriöt neurofibromatoosipotilailla"

Alustavia tuloksia tutkimuksesta "Puheen havaitsemisen ja tuottamisen häiriöt neurofibromatoosipotilailla"

NF1-potilaiden puheen havaitsemisen ja tuottamisen häiriöitä kartoittavaa tutkimusta aloiteltiin Turussa jo joulukuussa 2006, ja systemaattisesti tutkimus lähti käyntiin keväällä 2007. Tutkimus on osa professori Juha Peltosen ja ihotautilien erikoislääkäri Sirkku Peltosen koordinoiman NF1-keskuksen toimintaa. Toimin tiiviissä yhteistyössä myös erikoishammaslääkäri Vivian Visnapuun kanssa, joka tekee tutkimusta NF1-potilaiden suun ja leukojen alueen muutoksista.

Puhetutkimuksen tavoitteena on selvittää, minkälaisia NF1-potilaiden puheongelmat ovat ja mistä ne johtuvat. Mukaan otetaan kaikenikäisiä NF1-potilaita, myös sellaisia, joilla kielellisiä vaikeuksia ei ole havaittu. Tähän mennessä tutkimukseen on osallistunut 42 potilasta, joista nuorin on ollut 5-vuotias ja vanhin 65-vuotias. Tutkittavista 11 on ollut miehiä, 14 poikia (alle 18-v.), 11 naisia ja 6 tyttöjä (alle 18-v.).

Mitä tutkimuksessa tapahtuu?

Tutkimustilanteessa keskustellaan ensin vapaasti, ja tutkija kyselee taustatietoja potilaan puheeseen liittyen. Sen jälkeen potilaan puhetta arvioidaan logopedisin testein. Tutkittavaa pyydetään tekemään erilaisia liikkeitä suullaan ja kielellään, sekä toistamaan tutkijan mallin mukaisesti erilaisia tavuja, sanoja ja lauseita. Lisäksi potilas suorittaa tietokoneella yksinkertaisen äänneiden havaitsemis- ja matkimiskokeen. Kaiken kaikkiaan tutkimukseen kuluu aikaa tunnin verran. Tutkija analysoi keräämänsä aineiston ja toimittaa potilaalle kirjallisen raportin tutkimuksen tuloksista.

Mitä tutkimuksessa on tähän mennessä havaittu?

NF1-puhe

Odotetusti NF1-potilaiden puheen ominaisuudet vaihtelevat suuresti henkilöstä riippuen, mutta myös lukuisia yhtäläisyyksiä on löydetty. Osalla potilaista ei ole lainkaan puheeseen liittyviä ongelmia, mutta monella on havaittavissa jonkinlaista (tavallisesti lievää) poikkeavuutta puheen tuottamisessa ja / tai havaitsemisessa. Myös vaikeampia puhehäiriöitä on löytynyt.

Tähänastisen tutkimuksen perusteella voidaan todeta, että on olemassa tyypillinen NF1-puhe, joka ilmiönä on selkeimmin havaittavissa keski-ikäisillä miehillä. Kuten Vivian Visnapuu on oman tutkimuksensa aikana pannut merkille, monet NF-potilaat, etenkin miehet, muistuttavat ulkoisesti yllättävänkin paljon toisiaan. Puhetutkimuksessa on huomattu, että nämä henkilöt usein myös kuulostavat samalta, eli heidän tapansa puhua on samantyyppinen. Kuitenkin neurofibromatoosiin liittyviä tyypillisiä piirteitä on havaittavissa enemmän tai vähemmän myös muilla potilasryhmillä iästä tai sukupuolesta riippumatta.

Yksi tyypillisimpiä piirteitä NF1-potilaiden puheessa on nasaalisuus ja honottavuus. Puhe on usein myös monotonista, eli äänenkorkeus vaihtelee vain vähän. Artikulaatio on monella laiskaa eli ääntöelimistön liikeradat ovat melko suppeita. Ääntöelimistön motoriikassa saattaa myös olla häiriöitä. Esimerkiksi NF-potilaan kieli ei välttämättä liiku yhtä sujuvasti kuin terveellä ihmisellä. Jotkut äänteet saattavat ääntyä virheellisenä, tosin hampaiston mahdollinen vaikutus on tässä kohtaa otettava huomioon. Vierasperäiset äänteet ovat usein hankalia tuottaa.

NF-potilaan puhe voi herkästi puuroutua, etenkin jos puhuja innostuu, on väsynyt, tai jos puhetempo on erityisen nopea. Monella potilaalla on ongelmia äänen korkeuden säätelyssä, tavujen tai sanojen painotuksessa ja joillakin myös äänen voimakkuuden säätelyssä. NF1-potilaiden kurkunpään toiminnassa näyttäisi siis usein olevan poikkeavuutta.

Puheen havaitseminen

Moni tutkittava on kertonut kuulevansa herkästi väärin, vaikkei kuulossa varsinaista vikaa olisikaan. Tätä tukevat myös havaintokokeen tulokset: Monella NF-potilaalla on ollut vaikeuksia arvioida soitettujen äänteiden laatua. Tähänastisten tutkimustulosten perusteella näyttäisi siltä, että NF1-potilaiden korva ei olisi niin herkkä kuulemaan pieniä äänteellisiä eroja kuin terveiden verrokkien korva. Äänteiden nimeämisessä ei kuitenkaan ole ollut ongelmia, mikä käytännön elämässä on tärkeintä. Potilas pystyy siis sanomaan onko soitettu äänne ä vai a, mutta ei välttämättä sitä, kuinka hyvä- tai huonolaatuinen ä tai a on kyseessä (arvosteluasteikko 1–7). Mahdollisesti NF-potilaiden voi olla vaikeampi havaita puheesta myös painoeroja ym. prosodisia piirteitä, jotka voivat sosiaalisessa kanssakäymisessä olla hyvinkin olennaisia oikean viestin perille menemiseksi.

Mitä tämä tarkoittaa? Pitääkö asialle tehdä jotain?

Haluan korostaa, että NF1-puhe on ominaisuus, ei vika. Sille ei voi tehdä mitään, eikä sille tarvitse tehdä mitään. Neurofibromatoosille tyypilliset pu-

heen piirteet eivät luo mielikuvaa mistään sairaudesta, vaan antavat potilaan puheelle oman persoonallisen sävynsä. Jokaisella terveelläkin ihmisellä on oma tapansa puhua. Toiset ihmiset naisevat puhuessaan, toisten ääni taas on käheä. Toisilla artikulaatio on selkeää, toiset puolestaan puhuvat luonnostaan hyvinkin epäselvästi, vaikkei mistään sairaudesta olisikaan kyse.

Asia on toinen, jos puhehäiriöt ovat huomattavia. Monen NF1-lapsen puheenkehitys on viivästynyt tai lapsi kärsii muista kielellisistä ongelmista. Tuolloin puheterapia on paikallaan. Ilokseni olen havainnut, että apua tarvinneet lapset on lähes systemaattisesti ohjattu jo varhaisessa vaiheessa puheterapiaan, ja he ovat saaneet tukea puheen kehitykseen tarpeensa mukaan. Aikuisien kohdalla tilanne on toinen. Vain harva on kertonut käyneensä puheterapiassa. Lapsena ongelmiin on harvoin puututtu. Toisaalta puheterapiaa vaativia puheen ongelmia olen kohdannut vain muutamalla aikuisella. Ylipäänsä tällä hetkellä näyttäisikin siltä, että puheeseen liittyvät ongelmat lievenevät iän myötä, eli ovat tyypillisempiä lapsilla kuin aikuisilla.

Lämpimät kiitokset kaikille tutkimukseen jo osallistuneille! Tutkimus jatkuu edelleen, joten jos Sinulla tai omaisellasi on NF, ja olette kiinnostuneita osallistumaan, ottakaa ystävällisesti yhteyttä:

Puheentutkija, FM (fonetiikka) *Lotta Alivuotila*
Hammaslääketieteen laitos, Suu- ja leukakirurgia
Turun yliopisto
Sähköposti: lotta.alivuotila@utu.fi
puh. (02) 333 8681, (050) 342 0575

Ruumiinlahjoitus sopimuksesta puhui risteilyllä professori Juha Peltonen seuraavaa:

vielä vuosikymmeniä, ennenkuin sitä tarvitaan. Yksi osa menee itsesi talteen, yksi osa omaan sairaalaasi tai terveyskeskukseen ja yksi osa Yliopistosairaalaan.

Mukana on myös lomake erikoistoivomuksista, omaiset huolehtivat uurnan hautaamisesta omassa kotikunnassa tai muistolehtoon tuhka voidaan sirotella halusi mukaan. Mukana lähiomaisesi tiedot, joka hoitaa käytännön järjestelyistä.

Yliopisto huolehtii kuoleman jälkeen ruumiin kuljetuksesta, tuhkaamisesta ja vainajan siunauksesta tai jos se halutaan pitää omalla kotipaikkakunnalla, omaiset huolehtii silloin.

Muista allekirjoittaa paperit.

Tee omaisille selväksi että sinulla on tällainen paperi, että hekin tietävät se jo valmiiksi.

Jos olet esim. pohjoisesta, Oulu on lähin yliopistosairaala, jossa Anatomianlaitoksella lääketieteelliset tutkimukset tehdään. Samoin yliopistopiireittäin, riippuu siitä mikä on lähin yliopistokaupunki. Tässä tapauksessa kuljetetaan tutkijoita, ei ruumista. Joka tapauksessa teit luovutusasiakirjan mihin Yliopistolliseen sairaalaan tahansa, tieto siitä PITÄÄ lähettää myös Turkuun, koska NF-osaamiskeskus on juuri sen Yliopiston suojissa.

”Kuolema iloitsee palvellessaan elämää”. Näin saadaan yhä enemmän tietoa neurofibromatoosista, jos lahjoitat ruumiisi lääketieteelliseen tutkimustyöhön.

Kauan on jo tehty Yliopistosairaaloihin ruumiin lahjoitus sopimuksia. Sopimuksen saat parhaiten soittamalla Juhan sihteerille Soili Huhta nro 02 333 7351 virka-aikana iltapäivällä ja hän lähettää sinulle tarvitsemasi lomakkeet. Kun saat ne, täytä huolellisesti ja todistajien nimet alle, sillä voihan mennä

Ylöskirjannut
Kaisu Kandelin

Neurofibromatoosista ja kivusta

Neurofibromatoosiin liittyvästä kivusta on tullut kysymyksiä yhdistyksen jäseniltä ja varsinkin viimesyksyksessä laivakokouksessa käytyjen keskustelujen jälkeen asia nousi pinnalle. Niinpä lupasin yrittää valaista asiaa pienellä artikkelilla. Tähän kipuasiaan pätee sama kuin moneen muuhunkin NF-taudin piirteeseen: kaikkea ei ole kaikilla. Joten jos sinulla tai omaisellasi NF:ään ei liity kipua, niin älä anna tämän kirjoituksen nostattaa turhaa huolta. Edellisessä yhdistyksen lehdessä on kirjoitus neurofibromista; sen lukeminen ensin voisi auttaa tämän jutun ymmärtämistä.

Käytännössä kaikilla aikuisilla, joilla on nf, on iholla neurofibroomia. Nämä patit ovat siis täysin hyvänlaatuisia ja saavat alkunsa pienistä ihon hermoista. Joillakin ihon neurofibroomat ovat arkoja, jos esimerkiksi selässä oleva osuu tuolin selkänojaan tai vyötäröllä olevat jäävät vyön alle, tuntuu kipua. Joillakin taas nämä ihossa olevat kasvaimet eivät koskaan arista. Jalkapohjissa olevat neurofibroomat ymmärrettävästi aristavat, koska niiden päälle joutuu astumaan koko painolla. Jokin yksittäinen neurofibrooma voi olla arka viikkoja tai kuukausia ja sitten taas rauhoittua. Ottaen huomioon kyhmyn sisällä olevan hermon on tavallaan yllättävää, etteivät neurofibroomat ole sen arempia. Jos jokin yksittäinen neurofibrooma alkaa vaivata, kannattaa oman mukavuuden takia harkita sen leikkauttamista.

Ihon pintaa syvemmällä olevat yksittäiset neurofibroomat ovat usein arempia kuin ihon pinnalta esiin työntyvät neurofibroomat. Nämä syvemmällä, myös lihasten väleissä sijaitsevat kasvaimet saavat alkunsa suuremmista hermoista. Tällainen suuremmassa hermossa kasvava neurofibrooma aiheuttaa hermoon pinnetilan, joka voi tuntua jatkuvana tai ajoittaisena kipuna joka säteilee kohti raajan ääriosaa tai ylöspäin. Kipu voi olla luonteeltaan hyvin erilaista alkaen pistelyn tunteesta raajassa, päätyen repivään kipuun. Viikkojen tai

kuukausien kuluessa ilmaantunut repivä, kova kipu raajassa voi kuitenkin olla merkki pahanlaatuisen kasvaimen syntymisestä syvällä kulkevaan hermoon, joten kovan raajakivun syy on aina selvitettävä.

Ihmisessä on paljon alueita, joissa hyvän- tai pahanlaatuinen kasvain mahtuu laajenemaan ilman suurempia ongelmia. Kuitenkin ahtailla alueilla, missä ei ole tilaa antavaa kudosta kuten rasvaa, hyvänlaatuisenkin kasvaimen suureneminen voi aiheuttaa ympäröivistä rakenteista johtuvaa kipua. Tällaisia alueita ovat esimerkiksi kädet ja jalkaterät. Kohdissa, joissa hermo kulkee luun ympäröimänä, tai muuten läheltä luuta, hermo joutuu herkemmin puristukseen. Varsinkin selkäytimen vieressä kasvavat neurofibroomat aiheuttavat selkänikamien välisissä ahtaissa kanavissa hermojuuren pinnetilan. Hermopinne heijastuu kipuna kohti ylä- tai alaraajoja, riippuen siitä, kuinka ylhäällä tai alhaalla selässä kasvain sijaitsee. Neurofibromatoosipotilaan alaraajakipua ei saisikaan pitää tavallisena iskiasvaivana, ellei ole kuvauksella osoitettu, että kyseessä tosiaan on välilevyn pullistumasta johtuva eikä kasvaimen aiheuttama kipu. Syvällä kulkevissa hermoissa kasvavia neurofibroomia on luonnollisesti vaikeampi poistaa kuin ihon kasvaimia, varsinkin kun kasvaimen sisällä kulkevaa hermoa ei haluta vahingoittaa. Syvemmillä kasvavien kivuliaiden neurofibroomien hoito vaatii huolellista harkintaa, ja jos leikkaukseen lähdetään, taitavaa kirurgia ja ennen kaikkea kirurgille kulkeutunutta tietoa, että kyseessä on neurofibromatoosipotilas ja kasvaimen sisällä mitä suurimmalla todennäköisyydellä on hermo. Hermopinteestä aiheutuvaa kipua voi yrittää lievittää kipulääkkeillä, mutta tavalliset ns. tulehduskipulääkkeet eivät välttämättä tämäntyyppiseen kipuun kovin hyvin auta. Niinpä sekä hoitavan lääkärin että potilaan on otettava seuraava askel ja turvauduttava keskushermostoon vaikuttaviin

lääkkeisiin. Jos lääkäri ei ole hyvin perehtynyt kivun hoitoon, kannattaa harkita neuvon kysymistä nimenomaan tähän alueeseen erikoistuneesta yksiköstä, joita on ainakin suuremmissa sairaaloissa. Keskushermostoon vaikuttavien lääkkeiden käyttöä kroonisessa kivussa ei pitäisi turhaan pelätä, sillä jatkuva kipu on pahempi seuralainen, kuin lääkkeen aiheuttamat mahdolliset sivuvaikutukset. Kylmäpussi on erään potilaani kokemuksen mukaan toimiva apu hermopinnekipuun.

Aina ei kivulle löydy mitään kuvissa näkyvää selitystä. Silti on mahdollista, että hermoissa on pienempiä, ns. mikroneurofibromia, jotka aiheuttavat hermon toimintahäiriön joka tuntuu kipuna. Yleinen hermojen rakenteen vioittuminen ns. neuropatia (mikä on hyvin tavallista esimerkiksi diabeteksessa) on ilmeisesti erittäin harvinaista neurofibromatoosissa, eikä tällaisia tapauselostuksia löydy kirjallisuudesta muutamaa potilasta enempää.

Noin kolmasosalla nf-potilaista on syntymälahjana ns. pleksiforminen neurofibrooma. Tämä on tavallisia neurofibromia suurempi kasvain, joka on saanut alkunsa suuremmasta, syvemmällä kulkevasta hermosta kuin tavalliset ihon neurofibromat. Nämä ovat siis synnynnäisiä eikä niitä ilmaannu myöhemmin. Tosin ne voivat varsinkin kasvuiässä kasvaa kooltaan. Tavallisimmin pleksiforminen neurofibrooma muodostaa pehmeän pussin esim. selän, pakaroiden, tai raajan alueella. Pleksiforminen neurofibrooma on tavallista ihon neurofibromaa ”villimpi”: se ei rajaudu tarkasti ympäröiviin kudoksiin ja voi kasvaessaan puristaa ympäröiviä elimiä ja aiheuttaa näiden toimintahäiriöitä tai kipua. Tällaisissa tapauksissa kasvaimesta pyritään poistamaan hankaluutta aiheuttava osa, mutta koko kasvaimen poisto ei läheskään aina ole mahdollista. Pleksiformisiin neurofibroomiin liittyy koko elämän aikana noin 10 % riski pahanlaatuistua. Pahanlaatuistumisprosessi voi ilmetä aiemmin rauhallisen pullistuman arkuutena. Jos siis aiemmin kivuton pleksiforminen neurofibrooma alkaa olla arka ja kipeä, on syytä hakeutua leikkaukseen.

Päänsärky on monelle neurofibromatoosin kanssa elävälle tuttu olotila. Ei tiedetä, miksi nf aiheuttaa

päänsärkyä. Helpotukseksi kannattaa kokeilla tavalisimpia kipulääkkeitä, alkaen parasetamolista, jota käytetään yleisesti lasten kipu- ja kuumelääkkeenä. Kuten kenellä tahansa, myös nf:ää sairastavalla päänsärky voi johtua hertioiden ja niskan lihasjännityksestä, johon paras hoito on lihasten rentoutus ja vahvistaminen, sekä istuma- ja työasentojen parantaminen. Myös migreeni on päänsärlyn mahdollinen syy. Migreeni on kohtauksellista päänsärkyä, johon voi liittyä näköhäiriöitä ja oksentelua. Jos päänsärkyä ei ole aiemmin ollut, ja sitä alkaa esiintyä useina päivinä viikossa tai jatkuvasti, tai särkyä on varsinkin aamulla, jolloin siihen liittyy pahoinvointia, kannattaa pyytää hakeutua lääkäriin ja pyytää lähetettä pään magneettikuvaukseen.

Näiden ylläkuvattujen kivun syiden lisäksi neurofibromatoosipotilailla on usein epämääräisiä kroonisia särkyjä ja kipuja, joista osa voi liittyä nf:ään ilman mitään selville saatavia syitä, ja osa johtua ihan tavallisista syistä kuten nivelrikko, selän kulumat tai reuman sukuiset sairaudet. Tämä kirjoitus on pintaraapaisu aiheesta nf ja kipu. Varsinkaan kivun hoidosta ja erilaisista hoitovaihtoehdoista ei tullut kerrottua paljoa. Kipua voi lievittää monella tavalla, joskus sen syyn selville saaminen jo helpottaa huolta ja auttaa kestäämään paremmin. Toivoisin että tämä kirjoitus innostaisi yhdistyksen väkeä jakamaan kokemuksiaan, jotta hyvät niksit ja mahdolliset hyödyllisiksi havaitut vaihtoehtoisetkin hoidot tulisivat ihmisten tietoon. Pelkkä asioiden jakaminen ymmärtävän ja samoin kokevan ihmisen kanssa tuntuu hyvältä ja voi ehkä hiukan helpottaa kivun kanssa elämistä, jos kivulle ei muuten mahda mitään. Turha kärsimys on turhaa, ja jos sitä voi lievittää lääkkeillä pitäisi lievittää niillä eikä yrittää viimeiseen asti urheasti ilman lääkkeitä. Toivottavasti rohkenette kirjoittaa kokemuksianne lehden seuraavaan numeroon ja keskustelupalstalle nettiin.

Aurinkoisia syyspäiviä kaikille yhdistyksen jäsenille!

Sirkku Peltonen

ONKO SINULLA SUPERARKA SORMENPÄÄ?

Terveisinä Euroopan Neurofibromatoosikokouksesta Irlannista uutta tietoa NF ykkösestä. Professori *Eric Legius* Belgiasta oli koonnut yhteen ryhmänsä tutkimustulokset muutaman viime vuoden ajalta koskien sormien kipeitä kasvaimia. Tämä tieto voi olla kiinnostavaa varsinkin, jos sinulla tai tuntemalasi NF-henkilöllä on jonkun sormen tai varpaan päässä erittäin kosketusarka kohta. Tämän syynä on sormenpään verisuonista lähtevä hyvänlaatuisen kasvain, ns. glomus-kasvain. Ilmeisesti muutama sadasta NF1-potilaasta kärsii tästä vaivasta, joka voidaan hoitaa.

Sormenpään oireet

Sormenpää on niin kosketusarka, että pienikin kolauttaminen esimerkiksi huonekaluun sattuu kovin. Joillakin kipu ilmaantuu kylmässä esimerkiksi talvella ulkona tai käsien kastuessa kylmään veteen, ja kipu häviää sormen lämmitessä. Sormi on kosketusherkkä hyvin pieneltä alueelta, tavallisesti kynnen tyven läheltä. Joskus tällä alueella voi näkyä pieni patti tai kynsi voi kasvaa haljenneena, mutta tavallista on, että sormessa ei päällepäin näy mitään poikkeavaa. Joskus röntgenkuvassa voi näkyä sormenpään luun syöpymistä, mutta kuva voi myös olla normaali. Samalla henkilöllä saattaa olla useita kipeitä sormia.

Mistä sormen kipu johtuu

Tällaisen kosketusaran kohdan alla on pienenpieni hyvänlaatuinen kasvain, nimeltään glomus-kasvain, jolla ei ole kunnollista suomenkielistä nimeä. Glomus-kasvain saa alkunsa sormenpäissä olevista erikoisista glomus-soluista, jotka säätelevät sormenpään verenkiertoa. Kaikki suomalaiset ovat varmaan huomanneet, että kylmässä ilmassa sormenpäät normaalisti jäähtyvät ja lämpimään tullessa lämpenevät. Tämä johtuu siitä, että kylmässä glomus-solut sulkevat sormenpään verisuonia, jolloin lämpöä ei hukkaannu sormen päältä. NF1-henkilöiden glomus-soluilla on muita suurempi taipumus muodostaa sormen päähän hyvänlaatuinen kasvain. Sormen pää kynnen alla on ahdas paikka kasvaimelle, ja ilmeisesti kipu johtuu ainakin osittain siitä, että kasvain painaa kynnen tyveä ja sormenpään luuta. Kylmänarkuus liittyy glomus-solujen taipumukseen supistua kylmässä, mikä tuntuu kipuna. Glomus-kasvain on mahdollinen lapsilla, mutta tavallisimmin se ilmaantuu keski-ikäisille henkilöille, naisille hiukan useammin kuin miehille.

Mitä aralle sormenpäälle pitäisi tehdä?

Harvat lääkärit ovat koskaan nähneet potilasta, jolla on glomus-kasvain. Niinpä kipua on voitu yrittää hoitaa mitä erilaisimmilla lääkkeillä. Onpa jonkun kipu tulkittu psykosomaattiseksi. Vaivan lopullinen hoito on kuitenkin leikkaus, jossa pieni kasvain poistetaan. Koko sormenpäättä ei siis tarvitse katkaista, vaikka joku potilas kovan kivun takia olisi siihen ollut jopa valmiskin. Koska kasvain voi olla hyvin pieni ja leikkauksessa vaikea löytää, leikkaus on parasta antaa käsikirurgiaan erikoistuneen lääkärin tehtäväksi. Onnistuneen leikkauksen jälkeen uutta kasvainta ei ole odotettavissa samaan kohtaan.

Jos epäilet, että sinulla on glomus-kasvain tai useampia, voit halutessasi kirjoittaa kokemuksistasi jommallekummalle lääkärille: sirkku.peltonen@tyks.fi tai minna.poyhonen@helsinki.fi. Olisi mukava tietää, kuinka yleinen glomus-kasvain on suomalaisilla.

Sirkku Peltonen, Erikoislääkäri, TYKS, Turku

NEUROFIBROMATOOSI 1 JA PUHEEN OMINAISPIIRTEET

Yhteenveto NF-henkilöille, omaisille, lääkäreille ja kaikille terveydenhuollon ammattilaisille

Neurofibromatoosi 1:een voi liittyä erilaisia kielellisiä ongelmia. Yksilöllinen vaihtelu on suurta, eikä osalla puhujista ole juuri lainkaan poikkeavuuksia puheessa, kun taas toisilla esiintyy huomattavia puheongelmia. Muutokset ovat yleisempiä ja vaikeampia lapsilla kuin aikuisilla, ja poikkeavuuksia esiintyy miehillä naisia enemmän. Puhe paranee iän myötä. Jos muutokset ovat sen verran huomattavia, että ne haittaavat puhujaa tai muita kommunikaation osapuolia, on aiheellista puhua puhehäiriöistä ja suhtautua niihin vakavasti. Moni tutkimukseen osallistuneista on saanut puheterapiaa, ja useimmiten se on koettu tulokselliseksi.

Taustaa

NF1-lapsilla puheen kehitys voi viivästyä, ja myöhemmin esim. lukihäiriö voi tuottaa ylimääräistä vaivaa. NF1-henkilöt voivat kärsiä myös puheen havaitsemisen ongelmista. Voi esimerkiksi olla vaikea paikallistaa, mistä suunnasta ääni tulee. Samankaltaiset sanat saattavat kuulostaa samoilta, minkä vuoksi voi kuulla helposti väärin. Lisäksi taustäänät voivat häiritä puheen kuulemistakin oikein. Esimerkiksi puheensorinassa voi olla vaikea keskittyä kuuntelemaan kumppanin puhetta.

Aloittelimme tutkimustamme Turussa jo joulukuussa v. 2006, mutta varsinaisesti tutkimus pyörähti käyntiin keväällä v. 2007 ja jatkuu edelleen. Tutkimus on osa professori Juha Peltosen sekä ihotautien erikoislääkäri Sirkku Peltosen koordinoiman NF-keskuksen laajempaa tutkimushanketta. Toimin tiiviissä yhteistyössä myös erikoishammaslääkäri Vivian Visnapuun kanssa, joka on tehnyt tutkimusta NF1-potilaiden suun ja leukojen alueen muutoksista.

Tutkimuksemme keskittyy puheeseen ja sen ominaisuuksiin. Aikaisemmin muualla maailmassa on tehty joitakin kielellisiä ongelmia kartoittavia tutkimuksia, mutta tämä tutkimus on ensimmäinen systemaattinen tässä laajuudessa tehty kartoitus NF1-henkilöiden puheesta. Aineistossamme on tällä hetkellä 61 NF-henkilön sekä 20 kontrollihenkilön puhetestien tulokset.

Mitä olemme havainneet?

Neurofibromatoosipotilailta on löydetty muutoksia äänenlaadussa. Ääni voi esim. olla käheä tai nariseva, mikä viittaa kurkunpään ja äänihuulten poikkeavaan toimintaan. Äänenkorkeuden säätely on useille NF-henkilöille vaikeaa, minkä vuoksi puheen äänenkorkeudessa ei ole paljoa vaihtelua. Tämä puolestaan voi vähentää puheen kautta välittyvää viestiä, koska sanojen painotukset muodostavat merkittävän osan tarkoitetusta sanomasta.

NF-henkilöiden nenäportin poikkeava toiminta voi aiheuttaa puheen nenäsointisuutta, koska ilmaa karkaa tahattomasti nenäonteloon puheen aikana. Kielen liikkeiden poikkeavaan toimintaan viittaisivat vaikeudet esim. s-kirjaimen ääntämisessä.

Lieviä puheen sujuvuuden ongelmia on usein. Lisäksi NF1-henkilöiden puhe voi toisinaan olla epäselvää tai joskus jopa vaikeasti ymmärrettävää. Osa puhujista lyhentää tai nielee äänteitä tai tavuja. Tämä liittyy siihen, että osa NF-henkilöistä puhuu nopeasti ja helposti "oikaisee" tuottaen sanoja epätäydellisinä. Etenkin väsyneenä puhe saattaa puuroutua. Lisäksi moni puhuu tyypillisesti voimakkaalla äänellä.

Huomattavaa on, että puheen muutoksia esiintyy koko väestöllä, tosin NF1-henkilöitä vähemmän. Jokaisella ihmisellä on oma tapansa puhua, huolimatta siitä onko hänellä neurofibromatoosi vai ei. Jos esimerkiksi NF1-henkilöllä on r-vika, ei voida olettaa, että se olisi nimenomaan neurofibromatoosin aiheuttama.

Mistä NF1-potilaiden puheen ominaispiirteet johtuvat?

Kun aloitimme tutkimuksen, kirjasimme sen työnimeksi Neurofibromatoosipotilaiden puhehäiriöt. Tutkimuksen kuluessa olemme kuitenkin päätyneet maltillisempaan linjaan ja puhummekin mieluummin NF1-potilaiden puheen ominaisuuksista. NF1-henkilöiden puheen ominaispiirteet johtuvat todennäköisesti ainakin kurkunpään ja ääntöelimistön hieman poikkeavasta toiminnasta. On kuitenkin muistettava, että puhe on kolmiulotteinen prosessi: puheen tuottaminen suussa, sen havaitseminen korvassa sekä puheen prosessointi aivoissa ovat kaikki tiiviisti kytkeytyneet toisiinsa. Jokainen osa-alue on huomioitava puheen ominaispiirteiden syitä selvitettäessä, mikä on tulevaisuuden tutkimushaasteemme.

Lämpimät kiitokset kaikille tutkimukseen jo osallistuneille! Tutkimus jatkuu edelleen, joten jos Sinulla tai omaisellasi on NF1 ja olette kiinnostuneita osallistumaan, ottakaa ystävällisesti yhteyttä:

Lotta Alivuotila

Puheentutkija, FM (Fonetiikka)

Hammaslääketieteen laitos, Suu- ja leukakirurgia

Turun yliopisto

s-posti: lotta.alivuotila@utu.fi

laajuiset selvitykset ja tutkimukset eivät tue tätä käsitystä. Useissa eri maissa tehtyjen tutkimusten mukaan neurofibromatoosipotilaan haava paranee aivan samoin kuin muillakin. Sekä ihon pintakerros että syvempi verinahka paranevat yhtä tehokkaasti. Laboratoriotutkimuksissa on osoitettu NF-potilaiden sidekudossolujen tuottavan kollageenia jopa tehokkaammin kuin kontrollihenkilöiden. Viimeisin, noin sata NF-potilasta käsittänyt tutkimus osoitti, että kasvojen alueen leikkauksen jälkeen NF-potilailla oli vähemmän arpiongelmia kuin muuten terveillä henkilöillä. Myös omien kokemustemme perusteella NF-henkilöiden haavojen paraneminen ei ole poikkeavaa. Niinpä joidenkin NF1-henkilöiden kokemus huonosta haavan paranemisesta johtunee yksilöllisistä eroista, ei NF1:stä sinänsä. NF1-potilaan ei pitäisi siksi olla huolissaan tarpeelliseen leikkaukseen menosta.

Juha Peltonen
professori
Turun yliopisto, Biolääketieteen laitos

Sirkku Peltonen
erikoislääkäri
TYKS, Ihotaudit

IHO KUTISEE – MIKSI JA MITÄ SILLE VOI TEHDÄ

Mitä kutina on?

Ihon kutina on aistimus, josta automaattisesti seuraa raapiminen. Jo muutaman kuukauden ikäinen vauva osaa viedä kätensä raapimaan kutisevaa kohtaa, ja aikuisetkin raapivat refleksinomaisesti nukkuessaan. Hereillä ollessa raapimista voi tietysti jossain määrin hallita tahdonalaisesti. Kun tunnemme kutinaa, jokin ärsyttää kutinaa välittäviä hermoja ihossa. Ärsyke voi olla kevyt kosketus, esimerkiksi karhea vaate, tai kemiallinen kutinan välittäjäaine. Jokainen on varmaan joskus saanut kutiaavan hyttysenpiston tai nokkosenpolttaman. Molemmat kutisevat siksi, että ihossa vapautuu kemiallisia välittäjäaineita, jotka ärsyttävät kutinahermoja. Kutinan välittäjäaineita erittävät mm. mast-solut eli syöttösolut, ja näiden tavallisin kutinan välittäjäaine on nimeltään histamiini.

Talviaikaan näin pohjoisessa maassa on hyvin yleistä, että iho kutisee kauttaaltaan, mikä johtuu ihon kuivumisesta. Ihon kuivuminen lisääntyy ikääntyessä ja siksi kutina on yleisempää vanhemmilla henkilöillä. Ihon kuivuus on henkilökohtainen ominaisuus, johon osalla liittyy allergiataipumus. Niinpä erilaiset allergeenit, eli asiat joille henkilö on allerginen, aiheuttavat kutinaa. Tällaisia voivat olla esimerkiksi eläimet ja jotkut ruuat.

NEUROFIBROMATOOSI JA HAAVAN PARANEMINEN – EI TURHAA HUOLTA

Henkilöt, joilla on NF1 päätyvät muita useammin leikkauksiin, kun kasvaimia halutaan tai joudutaan poistamaan. Sekä potilaat että lääkärit pohtivat silloin, miten leikkaushaava mahtaa parantua. Erilaisia kokemuksia jaetaan ja lopputuloksena voi olla pelkoja, jotka onneksi ovat yleensä turhia.

Haavan paranemisnopeus on yksilöllistä

Iholle tullut haava paranee samalla tavalla riippumatta siitä onko sen aiheuttanut vamma vai onko se tehty leikkauksessa. Haavan paranemiseen vaikuttavat ikä ja ihoalue: nuorilla haavat paranevat nopeammin, ja kasvojen haavat paranevat nopeammin kuin esimerkiksi vartalon haavat. Muutenkin yksilölliset erot haavan paranemisnopeudessa ovat erittäin suuria ja selittävät valtaosan haavan paranemisessa nähdyistä eroista.

Mitä haavan parantuessa tapahtuu

Ihohaavan paranemisen aikana korjautuu kaksi ihon kerrosta: pinnallisin hyvin ohut laattamaisista soluista muodostunut kerros eli orvaskesi, ja orvaskeden alla oleva verinahka. Tämä on sitkeää ja sidekudosta, josta haavan paranemisessa tärkein osa on punottua köyttä muistuttava kollageeni. Verinahassa on myös tiheä verisuoniverkosto.

Haavan paranemisen ensimmäisessä vaiheessa verenvuoto lakkaa ja syntyy hyytymä. Tämä houkuttaa paikalle soluja, jotka ”puhdistavat” alueen uudisrakentamista varten. Tämä vaihe kestää 1–3 vuorokautta. Tämän jälkeen paikalla olevat ja sinne tulevat sidekudossolut tuottavat uutta kollageenia ja sitovat haavan seinämät toisiinsa. Tämä kestää haavan koosta ja alueesta riippuen 3–24 vuorokautta. Haavan vetolujuus kasvaa vielä usean kuukauden ajan. Paikalle kehittynyt arpi vaalenee ja pienenee vähitellen 1–2 vuoden aikana. Joskus haavaan saattaa kehittyä ylimääräistä sidekudosta, jolloin arpi jää koholle. Näin tapahtuu herkimmin ylärintan, yläselän ja hartioiden alueella.

Miten Neurofibromatoosi vaikuttaa haavan paranemiseen

Sekä lääkäreiden että potilaiden keskuudessa elää sitkeästi käsitys, jonka mukaan NF-potilaiden haavojen paranemiseen liittyy ongelmia. Maailman-

Neurofibromatoosi ja kutina

Neurofibromatoosiin ei liity rakenteellista kuivaihoisuutta tai allergioita. Toisaalta NF1 ei myöskään suojaa näiltä, koska NF1 periytyy eri geenien kautta kuin tavalliset ihon ominaisuudet ja allergiataipumus. Suomalaisista noin kolmasosa pitää itseään herkkäihoisina. Tällä perusteella myös huomattava osa NF-henkilöistä potee tavallista herkän ja kuivan ihon kutinaa. Osa sairastaa NF:n lisäksi tavallisia kutisevia ihotauteja, kuten atooppista ihottumaa tai psoriaasista. Myös diabetekseen liittyy joskus yleistä ihon kutinaa. Nämä sairaudet tulee hoitaa NF1-potilailla samoin kuin muilla. NF1:n sinänsä ei ole julkaistu aiheuttavan koko ihon kutinaa, ja omista potilaistani ainakin useimmat, jotka kutisevat kaikkialta, ovat yleensä herkkä- ja kuivaihoisia muutenkin.

Neurofibroomat voivat kutista

Joillakin NF1-henkilöillä ihon neurofibroomat kutisevat. Kutina voi liittyä neurofibrooman kasvamiseen, tai sitten kauan iholla ollut patti alkaa yhtäkkiä kutista. Kutisevat patit ovat joskus myös arkoja. Neurofibrooman kutina saattaa vaivata päiviä, viikkoja tai kuukausia. Tavallista on, että jossain vaiheessa kutina kuitenkin rauhoittuu. Joillakin neurofibroomat eivät kutise juuri koskaan, kun taas joillakin iso osa pateista kutisee usein. Jos monet patit kutisevat ja niitä hankaa, kutina voi tuntua leviävän tulipalon tavoin myös normaalille iholle. Tämä johtuu ilmeisesti kemiallisten välittäjäaineiden vapautumisesta ja kulkeutumisesta verenkierron mukana muualle ihoon.

Neurofibrooman kutinalle on ainakin yksi hyvä selitys. Neurofibroomissa on iso määrä syöttösoluja, jotka siis toimivat myös terveellä iholla esimerkiksi hyttysenpuremassa. Jos neurofibroomia katsoo mikroskoopilla, syöttösoluja näkyy joka puolella. Kukaan ei toistaiseksi ole tutkinut, mitä kutinan välittäjäaineita syöttösolut vapauttavat neurofibroomassa. Siitä on kuitenkin näyttöä, että syöttösolut ovat mukana aiheuttamassa neurofibrooman kasvua. Neurofibroomissa on myös osoitettu olevan usean eri tyypin hermosäikeitä, jotka reagoivat kutinaa välittäviin aineisiin. Joten voisi jopa sanoa, että kutina on oleellinen osa neurofibrooman elämänkaarta.

Mikä auttaisi kutinaan

Yleiseen, varsinkin talvella vaivaavaan kutinaan paras hoito on ihoa kuivattavan saippuapesun välttäminen ja rasvaus kevyellä perusvoiteella pesun jälkeen. Allergiälääkkeenä käsikaupassa myytäviä antihistamiineja voi kokeilla tablettipakkauksen ohjeen mukaan. Nämä lääkkeet estävät yhden välittäjäaineen, histamiinin, aiheuttaman ihon kutinan ja voivat rauhoittaa hiukan. Syöttösoluista vapautuu kuitenkin myös muita ihon kutinaa aiheuttavia aineita, joten antihistamiinit eivät siksi poista kaikkea kutinaa. Syöttösoluja kokonaan rauhoittavia tabletteja on kokeiltu neurofibroomien kutinaan, ja niistä on saatu jonkin verran apua. Näitä lääkkeitä ei valitettavasti ole Suomessa myytävänä tablettimuodossa. Jos jokin yksittäinen patti kutisee todella haittaavasti, viimeinen hoitovaihtoehto on tietysti sen leikkauttaminen.

Sirkku Peltonen

Ihotautien erikoislääkäri

Turun yliopistollinen keskussairaala

Suun ja leukojen alueen muutokset neurofibromatoosissa

NF1:ssä tiedetään esiintyvän erilaisia luustomuutoksia, joita on noin puolella NF1-potilaista. Näitä ovat esim. selän sivusuuntaiset mutkat (skolioosi), pituuteen verrattuna suuri pään koko, lyhytkasvuisuus, kitaluun kehityshäiriö, synnynnäinen sääriluun valenivel ja kehon painoa kannattavien luiden alentunut mineraalitiheys ja -määrä. NF1:ssä on kasvojen alueen luustoon ja hampaistoon julkaistu liittyvän eräitä poikkeavuuksia, mutta näiden yleisyydestä ei ole tarkempaa tietoa. Suun ja leukojen alueen muutokset voivat rajoittua suussa hampaan ympärillä olevan ikenen liikakasvuun, mikä ilmenee kivuliaina alueina suussa ja/tai vertavuotavina ikeninä. Yksittäisiä hampaita voi puuttua tai niitä voi olla ylimääräisiä ja hampaiden rakenne voi olla poikkeava.

Hampaiden asentovirheet ovat tyypillisiä NF:1 potilaille. Nämä voivat johtua paikallisista syistä (esim. kielen epänormaalista asennosta tai liian pitkään kiinni pysyneistä maitohampaista) tai laajoista, esimerkiksi synnynnäisen pleksiformisen neurofibrooman aiheuttamista kudosisvaurioista leukojen ja kasvojen alueella. Laajempi kudosisvaurio ilmenee leukapuoliskojen yleensä toispuolisena liikakasvuna tai vajaakasvuna. Viimeksi mainitut muutokset ulottuvat leukojen alueen kovakudokseen kuten luuhun ja /tai pehmytkudosalueelle, kuten iholle ja limakalvoille. Harmilliseksi tekee asian myös se, että em. muutokset näkyvät ulospäin, mikä saattaa hankaloittaa ihmisen sosiaalista kanssakäymistä. Laajat ja/tai paikalliset muutokset voivat myös johtaa puhevikojen kehittymiseen, sillä jos ylähammaskaari on kapea, kieli ei mahdu toimimaan normaalisti. Joskus puhevian takana voi olla kielihieron vaurio.

Mistä muutokset saavat alkunsa?

Pään ja kaulan alueen tuntohermoja ja liikehermoja kutsutaan aivohermoiksi. Aivohermoja on yhteensä 12. Suun ja leukojen alueen muutokset NF1:ssä johtuvat yleensä viidennen, yhdeksännen ja/tai kymmenennen aivohermon vauriosta, joka yleensä alkaa jo sikiökaudella. Ihmisalkion kehittyessä pään alueen hermosto kehittyy ennen muita rakenteita. Se voi selittää, miksi hermon vaurioon liittyy muiden kudosten poikkeavuuksia.

Viides aivohermo eli ns. kolmoisherma hermottaa silmiä liikuttavia lihaksia, yläleukaa ja alaleukaa. Kun kolmoishermon alueella on vaurio, esimerkiksi pleksiforminen neurofibrooma, se voi vaikuttaa myös kasvojen luuston kehittymiseen. Yhdeksäs aivohermo eli ns. kieli-nieluhermo hermottaa kieltä ja nielua. Kielen rakenteen ja toiminnan häiriö NF1:ssä saattaa johtua em. hermon vauriosta. Kymmenes aivohermo hermottaa mm. kieltä, suulakea ja nielua ja ulottuu sydämen ja vatsaontelon alueelle asti.

Voidaanko muutoksia suun ja kasvojen alueella NF1:ssä ennaltaehkäistä ja/tai hoitaa?

Suun ja leukojen alueen muutokset NF1:ssä vaihtelevat hyvin pienistä ongelmista hyvin laajoihin vaurioihin. Ongelmien vaikeusaste riippuu muutoksen syntyajan-

kohdasta ja laajuudesta. Esimerkiksi synnynnäiset pleksiformiset neurofibroomat aiheuttavat yleensä hankalampia ongelmia kuin myöhemmin kehittyneet muutokset. NF1:een tiedetään liittyvän mm. hampaiston ahtautta ja asentovirheitä, ja ikenien liikakasvua (eli ns. patit ikenissä). Hammaskaarien kapeuden ja hampaiden asentovirheiden muodostumista, joka ei johdu leukaluun vajaa/liikakasvusta voidaan joskus ennaltaehkäistä ja/tai hoitaa esim. oikomishoidolla. Suun limakalvojen ja ikenien liikakasvuun, ns. patteihin ja vuotaviin ikeniin tulisi hammaslääkärin toimesta laatia NF1-potilaalle henkilökohtainen hoitosuunnitelma ja säännölliset ammattimaispuhdistuksen aikataulut. Puhdistuksessa puhdistetaan perusteellisesti hampaat, ikeneet ja tarvittaessa voidaan kirurgisesti poistaa paikallispuudutuksessa em. liikakasvuja suusta. Tarvittaessa potilas tulisi ohjata erikoissairaanhoidon suun/leukojen ongelmien kanssa. Koska NF1 on suhteellisen harvinainen sairaus, kaikki hammaslääkärit ja lääkärit eivät vielä tiedä NF:stä riittävästi. Niinpä olisikin hyvä, että potilas itse olisi aktiivinen ja hakeutuisi säännöllisesti hammaslääkärin tutkimukseen ja kysyisi, löytykö suusta jotain poikkeavaa.

Suun ja leukojen alueen tutkimus Turun Yliopistollisessa Keskussairaalassa.

Mitä ja miten tutkitaan?

Vaikka NF1:een tiedetään liittyvän erilaisia suun alueen muutoksia, niitä on tähän mennessä tutkittu hyvin vähän. TYKS:in suusairauksien klinikalla on syksystä 2005 lähtien ollut käynnissä NF1-potilaiden suun ja leukojen alueen tutkimus. Tällä tutkimuksella on tarkoitus selvittää, miten NF1 vaikuttaa kasvojen alueen luustoon, hampaistoon ja suun pehmytkudoksiin. Potilaalle tehdään perusteellinen suun, leukojen ja hampaiston tutkimus, otetaan kaksi röntgenkuvaa, joista pystytään analysoimaan potilaan luustolliset ja hampaiston muutokset. Lisäksi otetaan valokuvat suusta ja kasvoista. Näistä nähdään suun tilanne ja toisaalta kasvojen profiili. Niiden lisäksi otetaan jäljennökset potilaan hampaista. Näistä valetaan ns. kipsimallit, joista pystytään analysoimaan mahdolliset purentavirheet ja hampaiston kokonaistilanne. Kaikkien em. materiaalien pohjalta tehdään perusteelliset analyysit: mitkä ovat potilaan ongelmat ja millä tavalla niitä voitaisiin hoitaa. Tehtyjen tutkimusten tulokset käydään potilaan kanssa yhdessä läpi seuraavalla käynnillä jolloin tehdään myös mahdollinen hoitosuositus, jonka potilas saa kirjallisena mukaan röntgenkuviansa (CD-muodossa) lisäksi.

Potilaan suun ja leukojen alueen tutkimuksen suorittaa erikoishammaslääkäri Vivian Visnapuu. Tämä tutkimus on osa professori Juha Peltosen ja ihotautien erikoislääkäri Sirkku Peltosen koordinoiman NF1-keskuksen toimintaa.

Mikäli sinulla tai omaisellasi on NF ja olette kiinnostuneita osallistumaan NF1-potilaan suun ja leukojen alueen tutkimukseen, voitte ottaa yhteyttä:

Erikoishammaslääkäri, HLT Vivian Visnapuu

E-mail: vivian.visnapu@utu.fi

Puhelin: 02-3337203

Tyypin 1 neurofibromatoosiin liittyvät sydän- ja verisuonimuutokset

Tommi Kuorilehto

LT, verisuonikirurgiaan erikoistuva lääkäri

TAYS

Tiivistelmä

Tyypin 1 neurofibromatoosiin liittyy harvinaisena ilmentymänä myös laaja kirjo sydän ja verisuonimuutoksia. Näistä yleisimpänä on verenpainetauti, jonka esiintyminen on kirjallisuuden mukaan 2-16 %. Lisäksi keskimäärin 2 %:lla NF1-potilaista on verisuonimuutos, joista yleisimpiä ovat munuaisvaltimoiden muutokset. Seuraavaksi yleisimpiä ovat kaulan ja päänalueen valtimoiden muutokset. Sydän- ja verisuonimuutokset NF1:ssä ovat niin harvinaisia, että mitään erillistä seulontaa muutoksien etsimiseksi ei kirjallisuuden mukaan suositella vaan tutkimukset suunnataan epäilyjen mukaan. Lisäksi muutosten hoitoa suunnitellessa ja toteutettaessa noudatetaan tavanomaisia hoitorajoja ja -käytäntöjä.

Johdanto

Tyypin 1 neurofibromatoosiin liittyy yleisimpien ilmentymien kuten neurofibroomien, maitokahviläiskien lisäksi myös joukko muita ilmentymiä. Näitä ovat muun muassa luustomuutokset, oppimisvaikeudet ja verisuonimuutokset. Tässä kirjoituksessa keskitytään sydän- ja verisuonimuutoksiin. Ilmentymisluvut näissä muutoksissa NF1-potilailla ovat hyvin vaihtelevia tut-

kimuksista riippuen. Tutkimuksia alueesta on varsin vähän ja useimmat kirjoitukset ovatkin tapauselostuksiin pohjautuvia katsauksia aiempaan kirjallisuuteen. Tapauselostuksissa on kuvattu yksi tai useampi NF1-potilas, jolla on tietyn tyyppinen verisuonimuutos, ja kirjoituksessa on käyty toteutettu hoito lävitse ja koottu tämän jälkeen aiheeseen liittyvä kirjallisuus ja pohdinta.

NF1:ssä verisuonimuutokset ilmenevät hyvin moninaisesti. Muutoksia on yleisimmin munuaisvaltimoissa, jolloin oireena munuaisvaltimoahtaumasta saattaa olla hyvin vaikeasti hoidettava verenpainetauti. Verisuoniahtaumien lisäksi muutoksina saattaa olla verisuonten pullistumia valtimoissa tai laskimoissa, aortan ahtaumia, valtimolaskimo-epämuodostumia tai -oikovirtauksia.

Lisäksi NF1-potilailla on verenpainetauti noin 2-16 %:lla. Sydän ja verisuonimuutokset ovat harvinaisia ilmentymiä NF1:ssä ja näin ollen laajempaan seulontaan ei ole aihetta. Seuraavissa kappaleissa kuvataan ilmentymiä ensin verenpainetautiin ja tämän jälkeen verisuonimuutoksien osalta. Lisäksi kuvataan yleisiä hoito- ja tutkimuslinjoja.

Verenpainetauti NF1-potilaalla

Verenpainetauti todetaan 2-16 %:lla NF1-potilaista tutkimuksesta riippuen. Yhdessä tutkimuksessa, missä seulottiin NF1 lapsipotilaita, todettiin korkeat verenpainearvot 16 prosentilla tutkituista. Lapsilla kohonneen verenpaineen taustalla on korostuneesti munuaisvaltimoiden ahtauma, kun taas aikuisilla kohonneen verenpaineen taustalla saattaa olla lisämunuaisen kasvain. Etenkin mikäli kohonnut verenpaine on kohtauksittaista. Lisäksi NF1-potilailla on korostuneesti raskauden aikana kohonneita verenpainearvoja.

Verenpainetaudin diagnosoiminen NF1-potilaalla, kuten yleensäkin, tapahtuu säännöllisellä verenpaineen seurannalla.

Kirjallisuudessa korostetaan 24 tunnin verenpainemittauksen tärkeyttä etenkin lapsipotilailla, jolloin vältetään koe- tai mittaustilanteen jännityksen aiheuttama virhe. Lisäksi NF1-potilaalla on aiheellista selvittää toissijaiset verenpainetaudin syyt muun muassa munuaisvaltimon ahtauman tai lisämunuaiskasvaimen mahdollisuuden vuoksi. Toki nämäkin ovat harvinaisia tyyppin 1 neurofibromatoosissa ja useimmiten selkeää syytä verenpainetaudille ei todeta ja sairaudeksi jää itsenäinen verenpainetauti. Verenpainetaudin lääkehoitovalinnoista ei löydy kirjallisuutta vaan hoito toteutetaan yleisillä linjoilla ja lääkevalinnat tekee hoitava lääkäri.

Verisuonimuutokset NF1:ssä, lyhyesti sydänmuutoksista

Verisuonimuutoksia todetaan NF1:ssä 0,4 – 6,4 %:lla potilaista ja yleisimmin mainittu esiintymisluku on 2 %. Verisuonimuutosten yleisin mikroskooppinen kuva on verisuonen sisäkerroksen paksuuntuminen tai liikakasvu. Muutoksen perimmäisintä syytä ei ole saatu selville. Verisuonimuutokset ilmenevät kaikissa verisuonissa keskittyen kuitenkin suuriin ja keskisuurisiin verisuoniin, sekä valtimoihin ja laskimoihin. Yleisimmin verisuonimuutoksia todetaan munuaisvaltimoissa ja nämä ovat yleensä ahtauttavia muutoksia. Munuaisvaltimomuutoksia todetaan keskimäärin 1 %:lla NF1-potilaista. Seuraavaksi yleisimmin muutoksia todetaan kaulan ja pääalueen valtimoissa.

Kaulan ja pääalueen verisuonimuutokset ovat yleisemmin verisuonilaajentumia kuin ahtaumia. Verisuoniahtaumien ja laajentumien lisäksi on kuvattu valtimolaskimo-epämuodostumia tai -oikovirtauksia. Yksittäisinä maininnanarvoisina muutoksina on kuvattu aortan-ahtaumia sekä valtimopullistumia esimerkiksi polvitaivevaltimoissa. Sydämessä on myös kuvattu muutoksia NF1:ssä ja muutokset ovat niin ikään harvinaisia ja ovat useimmiten sydänlappäahtaumia.

Verisuonimuutosten selvittäminen ja tutkiminen suoritetaan epäilyn mukaan, eikä muutosten harvinaisuuden vuoksi yleistä NF1-potilaiden seulontaa suositella. Munuaisvaltimoahtauma löytyy yleensä huonosti hoitoon reagoivan verenpainetaudin vuoksi tehtävän munuaisten ultraäänitutkimuksen perusteella. Aortan-ahtaumassa saattaa kuulua sivuääni kuunneltaessa selän puolelta, mikä on ohjattu tehtäväksi esimerkiksi lasten normaalin neuvolaseu-

rannan yhteydessä vastasyntyneillä. Samoin sydänlappämuutosten jäljelle päästään sydämen kuuntelulöydösten mukaan koska muutokset läpissä aiheuttavat virtausmuutoksia veren virratessa läpän ohitsemistä sivuääni aiheutuu.

Kirjallisuuden mukaan myös verisuonimuutosten hoito suoritetaan normaalien hoitokäytäntöjen mukaan. Eli esimerkkinä munuaisten valtimoahtauman toimenpiteellisestä hoidosta päättää munuaislääkäri ja nykyisesti yleisimpänä hoitovaihtoehtona on reisivaltimon kautta tehtävä suonen-sisäinen pallolaajennus ja laajenninputken eli stentin asennus.

Epäiltäessä verisuonimuutosta on ultraääni hyvä perustutkimus ja tarvittaessa tutkimuksia voidaan laajentaa tietokone-tutkimuksilla tai magneettitutkimuksilla ja näiden sovellutuksilla. Hyvän ensi- ja perustutkimuksen ultraäänestä tekee sen hyvä saatavuus sekä turvallisuus.

Yhteenveto

Tyypin 1 neurofibromatoosiin on siis kiistattomasti kuvattu liittyvän joukko sydän- ja verisuonimuutoksia. Nämä ovat kuitenkin harvinaisia ja näiden suhteen mitään laajamittaista seulontaa NF1-potilaiden keskuudessa ei katsota aiheelliseksi. NF1-potilaan on hyvä kuitenkin tietää ilmentymien olemassaolo ja tarvittaessa jakaa tietoutta myös hoitavalle lääkärille, joka harvemmin kohtaa omassa työssään NF1-potilaan. Näin ollen muutokset saataisiin todettua oikea-aikaisesti ja seuranta ja hoidon suunnittelu ohjattua oikeaan paikkaan, kunkin verisuonimuutoksen mukaan esimerkiksi joko neurofibromatoosipoliklinikoille, verisuonikirurgisille poliklinikoille, neurokirurgisille poliklinikoille tai nefrologian poliklinikoille.

Neurofibromatoosi ja osteoporoosi –tutkimus

Neurofibromatoosi yhteen (NF1) liittyy usein luustomuutoksia, esimerkiksi paikallinen luupuutos, vino selkäranka eli skolioosi tai alentunut luuntiheys eli osteoporoosi. Jos tutkitaan kymmenen aikuista henkilöä, joilla on NF1, heistä kahdella on osteoporoosi. Osteoporoosia esiintyy myös henkilöillä joilla ei ole neurofibromatoosia, varsinkin iäkkäämmässä väestössä. Osteoporoosi on merkittävä riskitekijä luun murtumille.

Luukudos uudistuu koko elämämme ajan. Luuta hajottavat luunsyöjäsolut pilkkovat luuta koko ajan, ja heti tämän jälkeen luumineraalia muodostavat luunrakentajasolut tekevät uutta luuta tilalle. Tämä kuuluu luun normaaliin toimintaan, ja tavallisesti luun hajoitus sekä uudelleenmuodostus ovat tasapainossa. Osteoporoosissa tämä tasapaino on häiriintynyt siten, että luuta hajotetaan enemmän kuin sitä muodostetaan uudelleen. Tämä johtaa luun tiheyden alenemiseen.

Osteoporoosin diagnoosin tekee lääkäri, ja diagnoosi perustuu luun tiheyden mittaamiseen niin sanotulla DXA-mittauksella. Mikäli luun tiheys on alentunut, voidaan aloittaa luulääkitys. Nämä lääkkeet vähentävät luun hajottamista estämällä luunsyöjäsoluja. Esimerkkejä näistä lääkkeistä ovat mm. Fosamax, Fosavance, Optinate, Bonviva, Didronate, Alendronat ja Zometa.

Luustomuutoksia neurofibromatoosissa tutkitaan Turun yliopistossa ja Turun yliopistollisessa keskussairaalassa. Monet yhdistyksen jäsenistä ovatkin jo antaneet tutkimusta varten verinäytteen, josta on eristetty edellä mainittu-

ja luunsyöjäsoluja. Näitä soluja voidaan tutkia laboratoriossa. Alustavien tutkimustulosten mukaan osalla NF1-henkilöistä on sellaisia luunsyöjäsoluja, joihin osteoporoosilääkkeet tehoavat tavallista heikommin soluviljelmässä. Tämä löydös antaa aihetta tarkempiin lisätutkimuksiin. Jotta voisimme selvittää, auttavatko luulääkkeet NF1-henkilöiden osteoporoosiin, olemme aloittamassa uuden tutkimuksen, jossa tutkitaan luun tiheyttä potilailla, jotka ovat saaneet lääkettä. Tähän tutkimukseen toivotetaan tervetulleiksi 18 vuotta täyttäneitä NF1-henkilöitä, joilla on lääkärin toteama osteoporoosi. Myös henkilöt, joilla on parhaillaan tai on aikaisemmin ollut osteoporoosilääkitys, voivat osallistua tutkimukseen. Tutkimukseen kuuluu haastattelu, verinäytteen otto käsivarresta sekä osalla potilaista mahdollisesti luun tiheyden mittaaminen uudelleen. Luun tiheyden mittauksen, eli niin kutsutun DXA-mittauksen voitte pyytää myös omalta lääkäriltänne. Tutkimus on osa LK Eetu Heervän väitöskirjatyötä ja käytännössä hän tulee haastattelemaan tutkimukseen osallistuvat henkilöt.

Jos siis Sinulla on osteoporoosi, olet 18 vuotta täyttänyt ja haluat osallistua tutkimukseen, voit ottaa yhteyttä Eetu Heervään.

Yhteistyöstänne kiittäen:

Eetu Heervä

puhelin: 046-5730956

sähköposti: eetu.heerva@fimnet.fi

Tavoitettavissa parhaiten arkisin kello 12-16. Mikäli kyseisellä hetkellä en ole tavoitettavissa, otan teihin yhteyttä mahdollisimman pikaisesti puhelimitse.

NF1 ja puheen ongelmat

Kurkistus etiologiaan

NF1 -puhetutkimus käynnistettiin reilut neljä vuotta sitten Turussa osana Juha ja Sirkku Pelosen johtamaa laajempaa NF1-tutkimusprojektiä. Suomen NF-yhdistyksen ja ennen kaikkea ukuisten potilaiden ystävällisen tuen ansiosta tutkimusryhmämme sai varsin nopeasti kerättyä kattavan määrän puheaineistoa.

Tutkimustulokset osoittivat, että NF-potilailla aattaa esiintyä tiettyjä ominaispiirteitä ja ongelmia puheen kanssa. Äänen laatu voi olla poikkeavaa tai puhe nasaalista (ilmaa karkaa nenästä puhuessa). Myös äänen korkeuden säätely voi olla haastavaa. Lisäksi erilaiset ongelmat äänteiden tuottamisessa (tyypillisimmin s- ja r-äänteet) ovat tavallisia. Puheen sujuvuuden kanssa voi olla vaikeuksia – potilas voi esimerkiksi tuottaa äänteet huolimattomasti, minkä vuoksi puhe on epäselvää. Usein potilaat myös puhuvat hyvin nopeasti, mikä tapahtuu ääntämis- ja selkeyden kustannuksella.

Äännekohtainen vaihtelu on suurta. Osalla potilaista esiintyy lukuisia edellä mainituista puheen ominaispiirteistä, toisilla niitä on vain muutama. On myös potilaita, joiden puhe on virheetöntä. Lapsilla puheen poikkeavuudet ovat yleisempiä kuin aikuisilla.

Edellä mainitut puheen ominaisuudet eivät läheskään yksinkertaisesti ole ongelmia, vaan ne muuttuvat ongelmiksi vasta jos ne jollakin tavoin häiritsevät puhujan sosiaalista elämää. Tällöin on hyvä ottaa yhteyttä puheterapeuttiin tilanteen kartoittamiseksi.

Miksi NF1:een sitten liittyy tyypillisiä puheen ominaisuuksia/ongelmia? Mistä ne johtuvat? Luonnollinen jatke tutkimuksellemme oli vas-

tauksen etsiminen noihin kysymyksiin. Urakka on vaativa ja tie tulee olemaan pitkä, sillä puhe on moniulotteinen ilmiö.

Jostain oli kuitenkin aloitettava. Suunnittelimme tutkimusta varten puheäänteiden kuuntelu- ja matkimiskokeen, jolla mitattiin NF-potilaiden kykyä havaita ja tuottaa pieniä akustisia eroja puheessa. Matkimisen tiedetään olevan merkittävässä asemassa sekä kielen omaksumisen että sen oppimisen kannalta. Lapsi omaksuu äidinkieltä jäljittelemällä ympäristönsä puhetta, ja matkimisella on merkittävä rooli myös vieraiden kielten opettelussa.

Tutkimustulokset osoittivat, että puheessa esiintyvien äänteellisten ilmiöiden havaitseminen ja matkiminen voi olla NF-potilaille ongelmallista. Tämä saattaa omalta osaltaan tarjota selityksen ongelmiin, joita osa potilaista kohtaa sosiaalisessa elämässään.

Puhe on paljon muutakin kuin pelkkää sanajonojen muodostamista. Sanojen lisäksi puheessa välittyvä ei-kielellinen tieto on tärkeää: sanojen painotukset, puheen sävyerot ym. kertovat, mikä osa puheenvuorossa on merkityksellistä ja mikä ei. Sanojen painotukset saattavat vaikuttaa jopa lauseiden merkityksiin.

Ajatellaanpa lausetta ”Matti varasti auton”. Lause saa kolme erilaista merkityseroa riippuen siitä, mitä lauseen kolmesta sanasta painotetaan:

”Matti varasti auton”. - Auto on varastettu. Varas on nimenomaan Matti - ei Heikki tai Kalle.

”Matti varasti auton”. -Matti on hankkinut auton. Hän on nimenomaan varastanut sen – vuokrannut tai ostanut.

”Matti varasti auton.” -Matti on syyllistynyt varkauteen. Hän on varastanut nimenomaan auton - ei mopoa tai polkupyörää.

Puheessa välittyy aina myös tietoa puhujan tunnetiloista. Äänenpainosta, ja -sävyistä sekä puheen nopeudesta ja voimakkuudesta voidaan päätellä, onko puhuja rauhallinen, vihainen, iloinen vai surullinen. Useimmiten tieto puhujan tunnetiloista välittyykin nimenomaan ”rivi-en välistä”.

Jos puheesta ei havaita sellaisia akustisia piirteitä, jotka ovat merkityksellisiä kommunikaation kannalta – tai vastaavasti jos puhuja ei kykene

tuottamaan olennaisia akustisia piirteitä puheeseensa – osa informaatiosta jää väistämättä välittymästä. Tämä voi toisinaan hankaloittaa kommunikaatiota ja sitä kautta sosiaalista elämää.

Löysin taannoin internetistä seuraavan ajatuksen, joka on jäänyt soimaan päähäni. Vapaasti käännettynä se kuuluu näin: ”Se mitä sanot, ei aina ole sitä, mitä toiset kuulevat”

Viisaita sanoja. Jokaisen NFL:n kanssa elävän – oli kyse sitten omasta, perheenjäsenen tai vaikkapa oppilaan sairaudesta – on hyvä pitää ne mielessään.

Lotta Alivuotila

Eeva-Mari Jouhilahti

NEUROFIBROOMAN JUURILLA

- Solujen monikykyisyys,
erilaistuminen ja
piiloutuminen

**Väitös Turussa, TYKS:in T-sairaalassa
12.10.2012, Vastaväittäjänä professori
Juha Kere Tukholman Karoliinisesta in-
stituutista, väitöskirjan ohjaajina Juha ja
Sirkku Peltonen**

Tiivistelmä

Väitöskirjatutkimuksessa tutkittiin neurofibromatoosi I-taudin tunnusmerkkinä esiintyviä ihon neurofibroomakasvaimia. Ihon neurofibroomat ovat hyvänlaatuisia kasvaimia, jotka koostuvat normaalin ääreishermon eri solutypeistä. Perinteinen näkemys ihon neurofibrooman synnystä onkin, että kasvaimet syntyvät ihon pienten hermojen hajoamisen ja sitä seuraavan solujen jakautumisen seurauksena.

Tämän väitöskirjatyön tulokset kyseenalaistavat perinteisen näkemyksen ihon neurofibrooman synnystä. Tulokset osoittavat, että neurofibroomat esiintyvät iholla karvatupen välittömässä läheisyydessä ja että kasvaimista voidaan eristää monikykyisiä alkusoluja (NFP). Nämä seikat yhdessä johtavat päätelmään, että neurofibroomat voivat saa-

da alkunsa karvatupen alueella sijaitsevista monikykyisistä soluista. Tämä väitöskirjatyö osoittaa myös, että neurofibroomasta voidaan paikantaa soluja, jotka ilmentävät luokan II HLA -geenejä. In vitro -tutkimukset osoittavat, että neurofibroomasta viljellyillä Schwannin soluilla on kyky ilmentää HLA II -geenejä. Neurofibrooman synnyn ja kehityksen yhteydessä voi syntyä tilanne, jossa immuunijärjestelmä ei tunnista kasvainsoluja vieraiksi, mikä puolestaan mahdollistaa kasvaimen kehittymisen.

Tässä väitöskirjassa tutkittiin myös suussa esiintyviä neurofibroomakasvaimia sekä biomarkkereiden käyttöä tutkittaessa neurofibrooman solujen erilaistumista. Tulokset osoittivat, että suun neurofibroomat ovat yleisiä, mutta esiintyvät yksittäisinä toisin kuin lukuisat ihon neurofibroomat. Lisääntynyt ymmärrys kasvainsolujen monikykyisyydestä, erilaistumisesta ja kyvystä piiloutua immuunisysteemiltä voi auttaa tulevaisuuden hoitomuotojen kehittämisessä.

Luut ja Neurofibromatoosi 1

Ihmisen tukiranka muodostuu luusta, joka on elävää kudosta. Luussa on luusoluja, jotka jatkuvasti hajottavat vanhaa luuta ja rakentavat uutta luuta vanhan tilalle. Lapsella luut kasvavat, kun taas iäkkäällä luut haurastuvat vuosien varrella. Luun murtuma on kivulias ja saattaa tehdä arjesta hankalaa. Murtuneen luun kanssa on vaikeaa mennä työpaikalle, kouluun tai harrastuksiin. Vakavat luun murtumat, kuten reisiluun murtuma, voivat johtaa jopa pitkään sairaalahoitojaksoon.

Luun terveyttä neurofibromatoosi 1:ssä on tutkittu Turun yliopistossa "Neurofibromatoosi 1 ja luun terveys" -tieteellisessä tutkimuksessa. Tutkimusta on tehty vuosina 2007–2012 ja tutkimus jatkuu edelleen. Suomen NF-yhdistyksen jäsenistö on osallistunut tähän tutkimukseen merkittävällä panoksella.

Tutkimuksessa on todettu, että itsensä loukatessaan esimerkiksi liukastuessa NF1-

henkilöillä on suurentunut riski saada luun murtuma verrattuna henkilöihin, joilla ei ole neurofibromatoosia. Korkein riski saada murtuma on alle 16-vuotiailla ja yli 40-vuotiailla, joilla on NF1. Riski oli yhtä suuri sekä miehillä että naisilla. Tämä suurentunut murtumariski johtuu osittain matalasta luun tiheydestä. Tutkimuksessa huomattiin, että viidestä aikuisesta NF1-henkilöstä noin yhdellä on hyvin matala luun tiheys, eli osteoporoosi.

Osteoporoosi eli luukato on tila, jossa luun tiheys on hyvin alhainen, ja tämän vuoksi on suuri riski saada luun murtuma. Alhainen luun tiheys altistaa luun murtumille, kuten yllä on kerrottu. Tämän takia on tärkeää tunnistaa sellaiset henkilöt, joilla on merkittävä riski saada luun murtuma. Tällaisia riskitekijöitä ovat:

- Aikaisempi murtuma
- Isän tai äidin reisiluun murtuma
- Tupakointi
- Runsas alkoholin käyttö
- Ikä: yli noin 40 vuotta NF1-henkilöillä ja vielä suurempi riski jos ikää on 60 vuotta
- Tiedetyt pitkäaikaiset sairaudet, kuten reuma

Luun tiheys voidaan mitata erityisellä röntgen-laitteella. Tutkimusta ei suositella lapsille, eikä raskaana oleville.

Tutkimukseen osallistuneilta henkilöiltä on kerätty myös verinäytteitä. Tulokset ovat osoittaneet, että monella potilaalla luuta hajottava solut toimivat "liian nopeasti". Liian nopeiden solujen vuoksi luuta hajoaa odotettua nopeammin. Tämä voi myös selittää, miksi NF1-henkilöt saavat useasti luun murtumia ja luun tiheys

luita voi myös suojella. Liikunta vahvistaa luita ja lihaksia, samoin terveellinen ruokavalio, johon kuuluu maitotuotteet ja kala. Apteekista voi ostaa luita vahvistavia kalsium- ja D-vitamiinivalmisteita. Jokainen voi miettiä alkoholin ja tupakan käyttöönsä. Kannattaa myös muistaa varovaisuus liukkailla keleillä ja huonoissa sääolosuhteissa. Myös näkökyky kannattaa tarkastaa, jos ei näe kunnolla.

Tutkimustyö jatkuu edelleen Turun Yliopistolla, yhteistyössä Turun, Tampereen, Helsingin ja Oulun yliopistollisten sairaaloiden kanssa. Mikäli luittesi terveys askarruttaa sinua, voit kääntyä sinua hoitavan lääkärin puoleen.

Sydämelliset kiitokset NF yhdistykselle, sekä erityisesti tutkimukseen osallistuneille.

Turussa 28.2.2013

Eetu Heervä,
lääketieteen tohtori

NEUROFIBROMATOOSIN LEIKKAUSHOITO

Virve Koljonen, LT • Plastiikkakirurgian Klinikka • HYKS

Polku

- Lähete omalta lääkäriltä
- Plastiikkakirurgian ajanvarauspoliklinikka
- Erikoislääkärin konsultaatio
- Taudin määrittäminen
- Toiminnallinen haitta vs. kosmeettinen haitta – rtg-tutkimukset
- Yhteisymmärrys
- Leikkaussuunnitelma

Kirurgin periaatteet

1. Toiminnallisuuden säilyttäminen
 - Sensoriikka; näkö, kuulo
 - Motoriikka; puhe, hengitys, liikkuminen
2. Kosmeettisuuden säilyttäminen
 - Esteettinen haitta
 - Psykososiaalinen haitta
3. Progressiivinen sairaus
 - Yhä uusia noduluksia
 - Liitännäiskasvaimet/riski pahanlaatuisuudesta

Luuston ongelmat – ortopedin konsultaatio

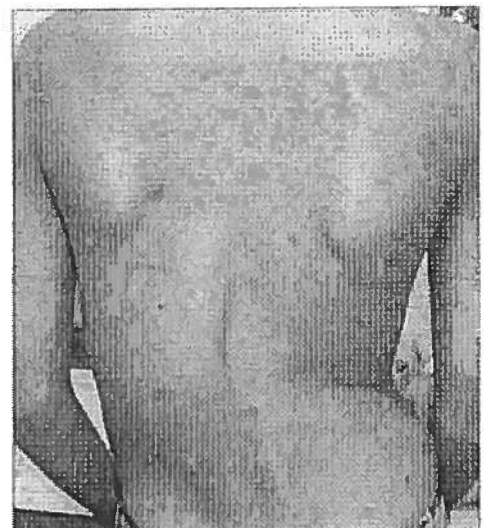
- Skolioosi
- Valenivelet (pseudoarthrosis)
- Liikakasvu (hypertrofia)
- Nivelten sisäiset neurofibroomat

Cafe au lait ja skolioosi NF1

Pigmentti muutokset –

Cafe au lait

- NF1 > NF2
- 1–4 ikävuoden aikana
- Valkaisevista aineista ei apua
- Laser - ei välttämättä
- Kirurgia harkitusti
- Määrä ei korreloi taudin myöhempään vaikeusasteeseen



Muut pigmentti muutokset

- Pisamat kainalo- tai nivusseuduissa
 - 7 ikävuoteen mennessä
 - tyypillinen muutos -ei toimenpiteitä
- Lischinnodulus
 - iiriksen hyperpigmentaatiomuutokset
 - ei vaikuta näköön

Pehmytkudosten ongelmat

- NF 1
 - neurofibroomat eli iholla esiintyvät hyvänlaatuiset kyhmyrät,
 - punosmaiset neurofibroomathermorunkojen ympärillä
- NF 2
 - hermokasvaimet
 - yleisin löydös on kuuloherman kasvain eli **akustikusneurinooma**
 - meningeooma, gliooma, neurofibrooma

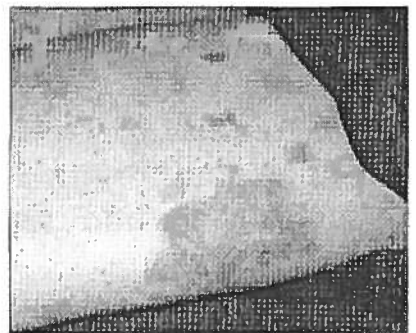
Pehmytkudosmassat – NF1

- neurofibroomat
 - ääreishermon varrella sijaitseva nystermäinen hyvänlaatuinen kasvain
 - lapsuudesta lähtien
 - sykäyksittäinen kasvuvauhti
 - raskaus provosoi



Pehmytkudosmassat – NF1

- punosmaiset neurofibroomat
 - 30 % NF1
 - ihonalaiskudoksen muutoksia
 - muistuttavat kohonneita café au lait läiskiä



Punosmainen neurofibrooma NF1

Pahanlaatuiset / ongelmalliset kasvaimet

- NF 1
 - pahanlaatuinen perifeerinen hermotuppi-kasvain / neurofibrosarkooma
 - 2–3 % NF-1 potilaista
- NF 2
 - meningeooma, gliooma – neurokirurgit
 - schwannooma, neurofibrooma – plastiikkakirurgit

Suun ja leukojen alueen muutokset neurofibromatoosissa

NF1:ssä tiedetään esiintyvän erilaisia luustomuutoksia, joita on noin puolella NF1-potilaista. Näitä ovat esim. selän sivusuuntaiset mutkat (skolioosi), pituuteen verrattuna suuri pään koko, lyhytkasvuisuus, kitaluun kehityshäiriö, synnynäinen sääriluun valenivel ja kehon painoa kannattavien luiden alentunut mineraalitiheys ja -määrä. NF1:ssä on kasvojen alueen luustoon ja hampais-
toon julkaistu liittyvän eräitä poikkeavuuksia, mutta näiden yleisyydestä ei ole tarkempaa tietoa. Suun ja leukojen alueen muutokset voivat rajoittua suussa hampaan ympärillä olevan ikenen liikakasvuun, mikä ilmenee kivuliaina alueina suussa ja/tai vertavuotavina ikeninä. Yksittäisiä hampaita voi puuttua tai niitä voi olla ylimääräisiä ja hampaiden rakenne voi olla poikkeava.

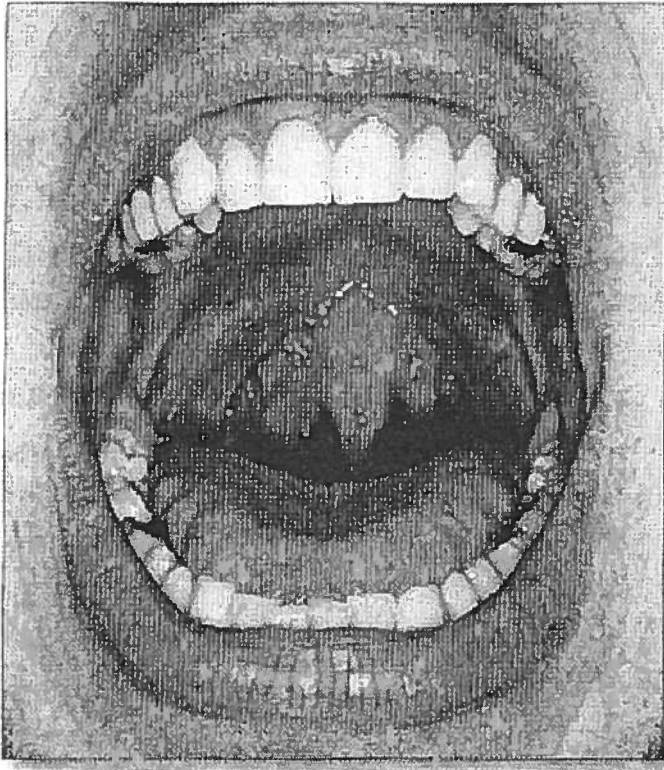
Hampaiden asentovirheet ovat tyypillisiä NF:1 potilaille. Nämä voivat johtua paikallisista syistä (esim. kielen epänormaalista asennosta tai liian pitkään kiinni pysyneistä maitohampaista) tai laajoista, esimerkiksi synnynnäisen pleksiformisen neurofibrooman aiheuttamista kudосvaurioista leukojen ja kasvojen alueella. Laajempi kudосvaurio ilmenee leukapuoliskoien yleensä toispuolisena liikakasvuna tai vajaakasvuna. Viimeksi mainitut muutokset ulottuvat leukojen alueen kovakudokseen kuten luuhun ja /tai pehmytkudosalueelle, kuten iholle ja limakalvoille. Harmilliseksi tekee asian myös se, että em. muutokset näkyvät ulospäin, mikä saattaa hankaloittaa ihmisen sosiaalista kanssakäymistä. Laajat ja/tai paikalliset muutokset voivat myös johtaa puhevikojen kehittymiseen, sillä jos ylähammaskaari on kapea, kieli ei mahdu toimimaan normaalisti. Joskus puhevian takana voi olla kielihieron vaurio.

Mistä muutokset saavat alkuunsa?

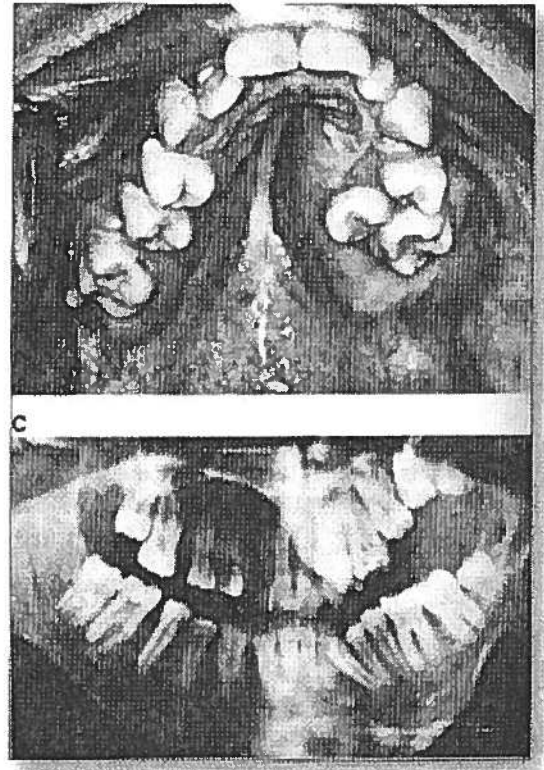
Pään ja kaulan alueen tuntohermoja ja liikehermoja kutsutaan aivohermoiksi. Aivohermoja on yhteensä 12. Suun ja leukojen alueen muutokset NF1:ssä johtuvat yleensä viidennen, yhdeksännen ja/tai kymmenennen aivohermon vauriosta, joka yleensä alkaa jo sikiökaudella. Ihmisalkion kehittyessä pään alueen hermosto kehittyy ennen muita rakenteita. Se voi selittää, miksi hermon vaurioon liittyy muiden kudosten poikkeavuuksia.

Viides aivohermo eli ns kolmoishermosto hermottaa silmiä liikuttavia lihaksia, yläleukaa ja alaleukaa. Kun kolmoishermon alueella on vaurio, esimerkiksi pleksiforminen neurofibroma, se voi vaikuttaa myös kasvojen luuston kehittymiseen. Yhdeksäs aivohermosto eli ns kieli-nieluhermosto hermottaa kieltä ja nielua. Kielen rakenteen ja toiminnan häiriö NF1:ssä saattaa johtua em hermon vauriosta. Kymmenes aivohermosto hermottaa mm. kieltä, suulakea ja nielua ja ulottuu sydämen ja vatsaontelon alueelle asti.

Terve suu



NF-potilaan suu



Voidaanko muutoksia suun ja kasvojen alueella NF1:ssa ennaltaehkäistä ja/tai hoitaa?

Suun ja leukojen alueen muutokset NF1:ssa vaihtelevat hyvin pienistä ongelmista hyvin laajoihin vaurioihin. Ongelmien vaikeusaste riippuu muutoksen syntyajankohdasta ja laajuudesta. Esimerkiksi synnynnäiset plexiformiset neurofibroomat aiheuttavat yleensä hankalampia ongelmia kuin myöhemmin kehittyneet muutokset. NF1:een tiedetään liittyvän mm. hampaiston ahtautta ja asentovirheitä, ja ikenien liikakasvua (eli ns. patit ikenissä). Hammaskaarien kapeuden ja hampaiden asentovirheiden muodostumista, joka ei johdu leukaluun vajaa/liikakasvusta voidaan joskus ennaltaehkäistä ja/tai hoitaa esim. oikomishoidolla. Suun limakalvojen ja ikenien liikakasvuun, ns. patteihin ja vuotaviin ikeniin tulisi hammaslääkärin toimeesta laatia NF1 potilaalle henkilökohtainen hoitosuunnitelma ja saannölliset ammattimaispuhdistuksen aika-aulut. Puhdistuksessa puhdistetaan perusteellisesti hampaat, ikeneet ja tarvattaessa voidaan kirurgisesti poistaa paikallispuudutuksessa em. liikakasvuja suusta. Tarvittaessa potilas tulisi ohjata erikoissairaanhoidoon suun / leukojen ongelmien kanssa. Koska NF1 on suhteellisen harvinainen sairaus, kaikki hammaslääkärit ja lääkärit eivät vielä tiedä NF:stä riittävästi. Niinpä olisikin hyvä, että potilas itse olisi aktiivinen ja hakeutuisi säännöllisesti hammaslääkärin tutkimukseen ja kysyisi, löytyykö suusta jotain poikkeavaa.

Suun ja leukojen alueen tutkimus Turun Yliopistollisessa Keskussairaalassa. Mitä ja miten tutkitaan?

Vaikka NF1:een tiedetään liittyvän erilaisia suun alueen muutoksia, niitä on tähän mennessä tutkittu hyvin vähän. TYKS:in suusairauksien klinikalla

on syksystä 2007 lähtien ollut käynnissä NF1 potilaiden suun ja leukojen alueen tutkimus. Tällä tutkimuksella on tarkoitus selvittää, miten NF1 vaikuttaa kasvojen alueen luustoon, hampaistoon ja suun pehmytkudoksiin. Potilaalle tehdään perusteellinen suun, leukojen ja hampaiston tutkimus, otetaan kaksi röntgenkuvaa, joista pystytään analysoimaan potilaan luustolliset ja hampaiston muutokset. Lisäksi otetaan valokuvat suusta ja kasvoista. Näistä nähdään suun tilanne ja toisaalta kasvojen profiili. Niiden lisäksi otetaan jäljennökset potilaan hampaista. Näistä valetaan ns. kipsimallit, joista pystytään analysoimaan mahdolliset purentavirheet ja hampaiston kokonaistilanne. Kaikkien em. materiaalien pohjalta tehdään perusteelliset analyysit: mitkä ovat potilaan ongelmat ja millä tavalla niitä voitaisiin hoitaa. Tehtyjen tutkimusten tulokset käydään potilaan kanssa yhdessä läpi seuraavalla käynnillä jolloin tehdään myös mahdollinen hoitosuositus, jonka potilas saa kirjallisena mukaan röntgenkuviansa (CD-muodossa) lisäksi.

Potilaan suun ja leukojen alueen tutkimuksen suorittaa erikoishammaslääkäri Vivian Visnapuu. Tämä tutkimus on osa professori Juha Peltosen ja ihotautien erikoislääkäri Sirkku Peltosen koordinoiman NF1-keskuksen toimintaa.

Mikäli sinulla tai omaisellasi on NF ja olette kiinnostuneita osallistumaan NF1-potilaan suun ja leukojen alueen tutkimukseen, voitte ottaa yhteyttä:

Erikoishammaslääkäri, HLT Vivian Visnapuu

Kiinamylynkatu 10, 20520 Turku

email: vivian.visnapu@utu.fi

puhelin: 02-333 7203

TIETOA IHO- JA HERMOSAIRAUKSISTA

*Kati Pummi tutki iho- ja ääreishermosairauksia.
ESS /Turun yliopisto*

Lahtelaistaustainen Kati Pummi selvittää väitöskirjatutkimuksessaan solujen välisten tiiviiden liitosten esiintymistä ja rakennetta ihmisen ihossa ja ääreishermossa sekä näissä kudoksissa esiintyvässä sairaudessa. Tutkimus tuo uutta tietoa ihon ja hermon tiiviiden liitosten molekyylitason rakenteesta terveessä ja sairaassa kudoksessa. Tuloksia hyödynnetään tutkittaessa ihon ja hermon sairauksien syntymekanismeja.

Väitöskirjatutkimuksessa osoitettiin, että ihon sarveiskerroksen alla, jyväis-solukerroksessa, vierekkäisten keratinosyyttien eli sarveissolujen välillä on tiiviitä liitoksia. Nämä liitokset ilmeisesti osallistuvat yhdessä sarveiskerroksen kanssa ihon läpäisyesteen muodostamiseen. Sikiön kehityksen aikana ihon solujen väliset tiiviit liitokset ilmaantuvat ennen sarveiskerroksen kehittymistä ja muodostanevat sinä aikana ihon pääasiallisen läpäisyesteen. Her-moa ympäröivä perineurium osallistuu tasaisten olosuhteiden ylläpitämiseen hermossa, mikä on välttämätöntä hermoimpulssin normaalille johtumiselle. Väitöskirjatutkimus selvitti perineuriumin tiiviiden liitosten molekyylirakennetta hermon kehityksen aikana.

Tutkimus tuo uutta tietoa ihmisen hermon kehityksestä ja hermon tiiviiden liitosten rakenteesta. Tiiviin liitoksen muodostavien proteiinien esiintymistä tutkittiin myös ihon neurofibroomissa, joita esiintyy perinnöllisessä neurofibroma-toosisairaudessa.

Neurofibroomat ovat hermon sidekudoksen hyvänlaatuisia kasvaimia, jotka koostuvat useasta solutyypistä, muun muassa perineuriaalisoluista. Tutkimus osoitti, että perineuriaalisoluissa esiintyy tiiviitä liitoksia muodostavia proteiineja, joita voidaan jatkossa käyttää perineuriaalisolujen tunnistamiseksi neurofibroomissa.

Kati Pummi on syntynyt 1973 Lahdessa ja kirjoittanut ylioppilaaksi Lahden yhteiskoulusta vuonna 1992. Hän on valmistunut lääketieteen lisensiaatiksi 1999 Turun yliopistosta ja toimii erikoistuvana lääkärinä Turun yliopistollisessa keskussairaalassa.