Ehlers-Danlos-oireyhtymät ovat harvinaisia perinnöllisiä sairauksia

❑ Ehlers-Danlos-oireyhtymät sisältävät joukon vallitsevasti periytyviä harvinaisia tuki- ja liikuntaelinsairauksia.

❑ Oireyhtymä aiheutuu kollageenin rakennusprosessissa olevista virheistä. Yleisimmät ilmenemät ovat nivelten ylitaipuisuus, ihon ylivenyvyys, haavojen huono paraneminen, arpikudoksen erikoisuus ja kipuiluherkkyys.

❑ Fysiatri Seppo Villanen käyttää Ehlers-Danlos-oireyhtymästä ja samankaltaisista taudeista käsitettä "ylitaipuisuusoireyhtymä" eli hypermobiliteettioireyhtymää. Hänen hoidossaan on noin 40 perhettä, jotka sairastavat jotain näistä, useimmat Ehlers-Danlosia.

Diagnostisessa tautiluokituksessa on useita erilaisia hypermobiliteettioireyhtymiä, joista Ehlers-Danlos-diagnoosi edellyttää sukuselvitystä tai ylitaippuisuuden ilmenemistä lähisuvussa.

Ehlers-Danlos-oireyhtymä on vallitsevasti periytyvä tauti, jolloin virhegeenit vain toiselta vanhemmalta riittävät taudin ilmenemiseen. Tauti periytyy puolelle jälkeläisistä.

Seppo Villanen ei ole kerännyt potilassukujen maantieteellistä taustaa, mutta hänen "näppituntumansa" on, että suomalaisten tautisukujen alkujuuret ovat Laatokan Karjalassa sekä Satakunta-Pohjanmaa-akselilla.

Kirurgisessa sairaalassa Helsingissä oli 2000-luvun alkuvuosina pohdinnassa mm. reumatologien ja fysiatrien välinen työnjako. Villanen työskenteli silloin siellä fysiatrina. Reumatologit toivoivat hänen ottavan hoitaakseen Ehlers-Danlos-potilaat. Näin alkoi hänen tiensä oppimaan tätä tautia ja oireyhtymän asiantuntijaksi, joita Suomessa on vähän. Itse hän arvioi, että noin parikymmentä lääkäriämme tuntee hyvin juuri tätä tautia.

Taustalla puutoksia kollageenin rakennusprosessissa

Ehlers-Danlos-oireyhtymäksi kutsutaan joukkoa sidekudossairauksia, jotka aiheutuvat perinnöllisiesti määräytyneistä puutteista kollageenin rakennusprosessissa. Oireyhtymälle ovat tyypillisiä nivel-, iho- ja verisuonimuutokset.

Kollageeni kuuluu kehon perusrakennusaineisiin. Se on proteiini (=valkuaisaine), jota on miltei kolmasosa kaikesta kehon proteiinista. Sitä esiintyy runsaasti ihossa, jänteissä, luissa ja rustossa. Kollageeni muodostuu monessa eri sikiökehityksen vaiheessa ja muuttuu ikääntymisen myötä.

Erot nivelten ja ihon joustavuudessa ovat suuret niin normaaliväestön kuin jotain kollageenipoikkeavuutta sairastavien yksilöiden välillä, koska kollageenin muodostumis- ja kehitysprosessit ovat mutkikkaat ja monivaiheiset.

Ei kahta samanlaista Ehlers-Danlos-potilasta

Villanen innostui kiinnostavasta oireyhtymästä. Harvinainen perinnöllinen tuki- ja liikuntaelinsairaus vei hänet aikaisempaa syvemmälle perinnöllisyyslääketieteeseen. Opettajanaan hänellä oli maineikas perinnöllisyyslääketieteen tutkija, dosentti **Ilkka Kaitila**.

Villasta kiehtoo suomalainen tautiperimä ja Suomi syrjäisenä väestöpopulaationa perinnöllisten sairauksien luvattuna maana. Kaikkia suomalaisen väestön perinnöllisiä sairauksia ei ole vielä edes löydetty.

"En ole tavannut kahta samalla tavalla oireilevaa Ehlers-Danlos-potilasta. Se ilmenee erilailla myös tautigeenejä kantavien sukujen eri sukupolvissa. Jos aikaisemmassa sukupolvessa ei tunnu olevan yhtään oireyhtymää sairastavaa, tarkoittaa se lievää taudin ilmenemistä, ei sitä, että se hyppäisi sukupolven ylitse."

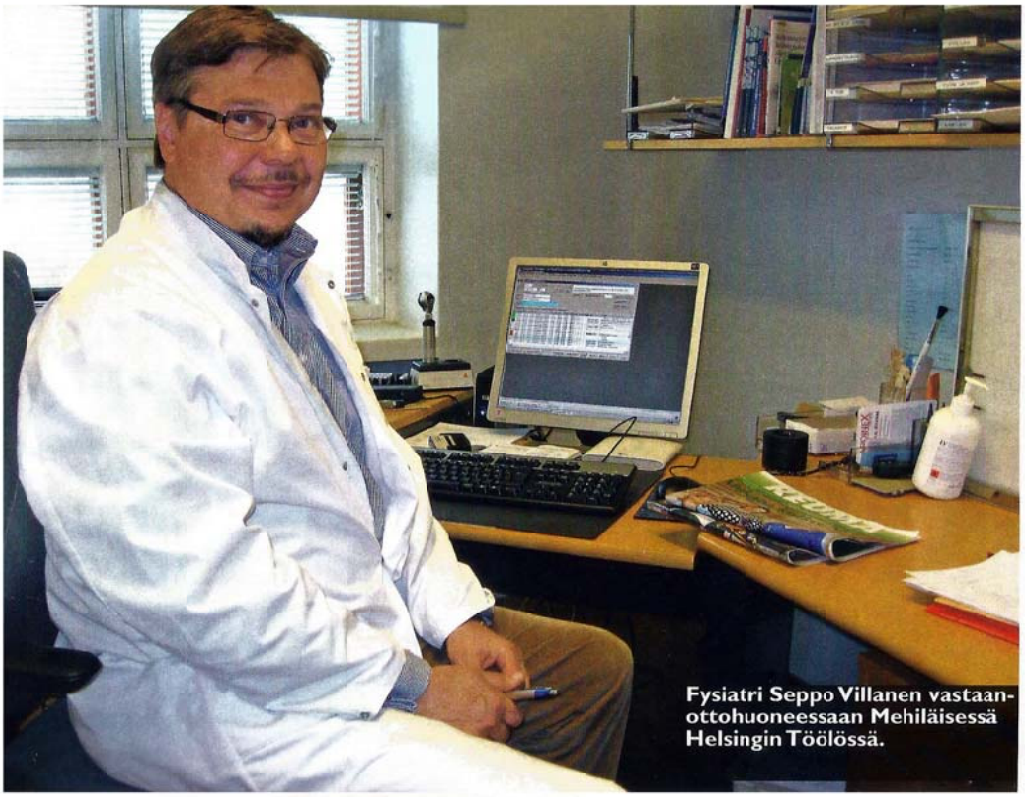
Hän kertoo olleensa jo aikaisemminkin kiinnostunut ylitaipuisuudesta, koska sai eräässä vaiheessa läärinuraansa työskennellä notkeiden ihmisten kanssa Teatterikorkeakoulun lääkärinä. Nyt hänen työpaikkansa Mehiläisen lääkäriasemalla Helsingissä on samaan tapaan kiinnostava, koska se vastaa Suomen Kansallisbaletin työterveyshuollosta.

Suomalaisen väestön notkeat kummajaiset

Ehlers-Danlos-oireyhtymän kaltaisen hypermobiliteettioireyhtymän kuvasi ensimmäisenä venäläinen **Tschernogonow** (1892). Venäjän kielessä hänen nimensä on oireyhtymänkin nimenä.

Lännessä oireyhtymänimen antoivat kuitenkin sen muutamaa vuotta myöhemmin kuvanneet tanskalainen ihotautilääkäri **Edward Ehlers** (1901) ja ranskalainen ihotautilääkäri **Henri-Alexander Danlos** (1908).

Villanen kuvaa Ehlers-Danlos-oireyhtymää sairastavia suomalaisessa väestössä erikoisiksi, koska suomalaiset ovat jäykkää kansaa, josta arviolta vain vajaa viisi prosenttia on luokiteltavissa notkeiksi. Joissakin Afrikan maissa väestöstä jopa 40 prosenttia on notkeita. "Varsinkin vanhimmat ylitaipuisat potilaani kertovat olleensa koulussa silmätikkuja. He olivat huonoja liikunnassa ja nousivat hitaasti vastaamaan, kun voimaa kropassa on vähän. Jotkut saivat karttakepistä iskun sormilleen, kun nouseminen vastaamaan ei ollut riittävän ripeää. Vaikeudet aiheutuvat siitä, että Ehlers-Danlos-potilaiden kyky tuot-



Fysiatri Seppo Villanen vastaanottohuoneessaan Mehiläisessä Helsingin Töölössä.

taa isoja staattisia kestovoimasuorituksia on heikkoa, kun lihakset antavat periksi. Tietokoneen käyttö voi olla potilaalle raskasta työtä.

Eräs Villasen vanhimmista potilaista joutui lapsena käyttämään ympäri vuoden hiihtomonoja, kun muilla jalkineilla kävely ei sujunut. Potilaan liikkumisvaikeus aiheutui Ehlers-Danlos-potilailla ilmenevästä mielenkiintoisesta piirteestä, jalkapohjien rasvan pehmeydestä. Rasva heillä voi olla periksiantavaa. Joku saattaa pystyä liukumaan kantapäillään. Kantapäät voivat muistuttaa tennispalloja, jolloin sen rasva ei pysy paikoillaan ja kävely voi olla vaivalloista.

"Suomalainen terveydenhuoltojärjestelmä on tehty jäykille ihmisille, ja heitä myös osataan hoitaa."

"Notkeisiin taas suhtaudutaan siten, että koska he ovat notkeita, eivät he voi olla kipeitäkään."

Ehlers-Danlos-potilailla on ongelmia mm. synnytyksessä. Raskaudet ovat joskus hankalia ja synnytykset nopeita. Lisäksi on myös vuotokomplikaatioita.

Villanen muistaa kohdanneensa ensimmäisen kerran Ehlers-Danlos-potilaan työskennellessään Jorvin sairaalassa. Psykiatrian poliklinikka pyysi häneltä fysiatrin arviota potilaastaan, joka oli tullut hoitoon kaatuilemisen vuoksi. Taustalta ei löytynyt psykiatrista sairautta. Villanen keskusteli potilaan kanssa ja löysi kaatuilun syyksi punttisaliharjoittelun, joka oli ollut potilaan yliliikkuville nivelille liiallista.

Suomalainen terveydenhuoltojärjestelmä on Villasen mukaan tehty jäykille ihmisille, joita myös osataan hoitaa. Jos kyse on notkeista, ei heitä ymmärretä pitää sairaina. Moni Ehlers-Danlos-potilas on kiertänyt lääkäreissä valittamassa erikoisia oireitaan kymmenenkin vuotta, ennen kuin on kohdannut lääkärin, jolla on ollut käsitys oireiden taustasta.

Joidenkin potilaiden kohdalla Ehlers-Danlos-oireyhtymä on puhdas sattumalöydös. Potilas on tullut tautiin perehtyneelle lääkärille valittamaan

Toimintakykyarvio taudin vaikeusasteen määrittelyssä

Fysiatri Seppo Villanen käyttää Ehlers-Danlos-potilaiden taudin vaikeusasteen arvioinnissa toimintakykyarviota. Hän jakaa potilaat seuraaviin neljään ryhmään.

1. Potilaiden toimintakyky on hyvä. Monet tähän ryhmään kuuluvat käyttävät hyödykseen notkeuttaan ja hakeutuvat ammatteihin, joissa notkeudesta on hyötyä. Tähän ryhmään kuuluvia työskentelee taiteen aloilla.

2. Potilaiden toiminnalliset haitat ovat lieviä.

3. Potilaiden toimintakyvyssä on vakavia puutteita. He tarvitsevat apuvälineitä, kuntoutusta ja kipulääkityksiä.

4. Potilaiden toimintakykyhaitat ovat vaikeita. Apuvälineiden, kuntoutuksen ja kipulääkityksen ohella he tarvitsevat liikkumisen apuvälineitä. Osa ei pysty työelämään.

Oireyhtymän luokittelu alaryhmiin

Toimintakykyyn perustuvan ryhmittelyn ohella Ehlers-Danlos-oireyhtymää sairastavat luokitellaan myös oireiden ja löydösten perusteella alaryhmiin. Oireyhtymää käsittelevä suurin toimintakykytutkimus perustuu amerikkalaiseen potilasaineistoon ja on julkaistu vuonna 2000. Siirä esitellään yhdeksän alaryhmää. Suomen Reumaliiton potilasopas perustuu hieman vanhempaan aineistoon ja siinä luokittelussa käytetään kuutta alaryhmää.

(Viite: Artikkeli Orthopaedic Manifestation of Ehlelrs-Danlos Syndrome, julkaistu tieteellisessä lehdessä Clinical Orthopaedics and Related Research,volume 376 July 2000.)

Perinnöllisyyslääketieteen dosentti **Ilkka Kaitilan** aineistojen perusteella ei ole tarkkaa tietoa siitä, paljonko oireyhtymää sairastavia Suomessa tai muuallakaan maailmassa. Hän arvioi, että monilla sitä sairastavilla on jokin toinen diagnoosi.

Hyvät internetsivut

● Fysiatri Seppo Villanen suosittelee lisätiedon hankkimiseksi englantilaista internetsivustoa, jonka osoite on **www.ehlers-danlos.org**