



Aamulla ennen kouluun lähtöä on noustava muita aikaisemmin, jotta ehtii rasvata koko ihon.

Lotan sairastama harvinainen iktyoosi ei parane, mutta oireita voidaan helpottaa. Säännöllisellä hoidolla iho saadaan pysymään suhteellisen hyvässä kunnossa.

## HARVINAINEN IKTYOOSI

# Lapsena Lotta halusi, että keksittäisiin rasvauskone

Oululainen Lotta Markkanen sairastaa lamellaarista iktyoosia. Ihosairaus ilmeni heti syntymän jälkeen ja on Lotan elinikäinen kumppani. Nyt kaksitoistavuotiaana hän suhtautuu runsaasti hoitoa vaativaan ihoonsa ja poikkeavaan ulkonäköönsä rauhallisesti. Hän muistaa kutienkin, että lapsena hän halusi iktyoosin pois ja toivoi, että lääkärit keksivät tabletin, jolla tauti paranee. Hän toivoi myös rasvauskonetta, jonka läpi voisi vain kulkea ja iho olisi kauttaaltaan rasvattu.

TEKSTI JA KUVA: MAIJA KRAPPE

Iktyoosit ovat ryhmä harvinaisia, perinnöllisiä ja vaikeusasteeltaan suuresti vaihtelevia ihon sarveistumissairauksia. Iktyooseja sairastavia on Suomessa muutamia satoja. Harvinaisia iktyooseja kuten lamellaarista iktyoosia sairastavia on vain muutamia kymmeniä.

Iktyoosi ei parane, mutta oireita voidaan helpottaa eri hoitomenetelmin. Säännöllisellä hoidolla iho saadaan pysymään suhteellisen hyvässä kunnossa. Lievää iktyoosia hoidetaan paikallisesti rasvauksella, vaikean iktyoosin hoitoon käytetään usein lisäksi sisäistä lääkitystä. Hoito vaatii yleensä

## IKTYOOSIT

Yleisyys: Tavallinen kalansuomutauti (ichthyosis vulgaris) on iktyoosista yleisin. Suomessa arvioidaan olevan muutama sata tavallista iktyoosia sairastavaa potilasta. X-kromosomaalinen iktyoosi on seuraavaksi yleisin. Vaikeaoireiset iktyoosit kuten lamellaariset iktyoosit ja epidermolyttinen hyperkeratoosi ovat hyvin harvinaisia ja niitä sairastavia potilaista on maassamme arviolta muutamia kymmeniä.

Tavalliselle iktyoosille tyypillistä varhaislapsuudessa alkava ihon kuivuus ja vaalea, jauhomainen hilseily, joka esiintyy pääasiassa raajojen ulkosivuilla. Olkavarressa ja reisissä ihohuokokset ovat sarveiskertymien täyttämiä, jolloin iho näyttää "kananlihamselta". Monilla potilailla esiintyy samanaikaisesti myös atoopista ihottumaa.

X-kromosomaalinen iktyoosi aiheuttaa näkyvän ihomuutoksen vain miehillä, geenivirhettä kantavilla naisilla voi joskus esiintyä lievää hilseilyä. Ihomuutos on usein nähtävissä ihon lievänä kuoriutumisenä imeväisiässä, mutta varsinainen hilseily alkaa vasta muutaman kuukauden iässä. Hilseet ovat varsinkin sääriässä, reisissä ja olkavarressa kookkaita, suomumaisia sekä väriltään ruskehtavia.

Lamellaarista iktyoosia sairastava lapsi on vastasyntyneenä usein ns. colloidium baby, jonka iho muuttuu heti syntymän jälkeen kiristäväksi ja taiteista repeileväksi muovimaiseksi kalvoksi. Keltu kuoriutuu muutamassa viikossa, jonka jälkeen iholle kehittyy suomumainen hilseily. Suurimalla osalla lamellaarista iktyoosia sairastavista

potilaista iho on kasvoja ja hiuspohjaa myöten koko elämän ajan paksun, ajoittain punoittavan, hilseilevän ja halkeilevan sarveishon peittämä.

Epidermolyttinen hyperkeratoosi ilmenee vastasyntyneen lapsen iholla suurina ja pinnallisina rakkuloina hieman samaan tapaan kuin perinnöllisissä ihon rakkulasairauksissa. Myöhemmin rakkuloiden ilmentyminen vähenee ja iho sarveistuu ja hilseilee erityisesti taivealueilla sekä käsissä ja jaloissa.

*Kaisa Tasanen-Määttä  
Ihotautien erikoislääkäri, dosentti*

sä sekä aikaa että kärsivällisyyttä.

Ihon jatkuva rasvaaminen onkin Lotan mielestä raskainta iktyoosissa. Aamulla ennen kouluun lähtöä on noustava muita aikaisemmin, jotta ehtii rasvata koko ihon. Koulupäivän aikana varsinkin käsien iho kuivuu ja vaatii uusia rasvakerroksia. Lisäksi Lotan iho kutisee "ihan hirveesti".

– Kyllä välillä ärsyttää, kun ei millään jaksaisi rasvata. Silloin kyselen, että miksi? Miksi juuri minulle tuli iktyoosi, Lotta sanoo. Lapsena hän halusi eroon iktyoosista ja toivoi, että lääkärit keksisivät tabletin, jolla iho paranee. Hän muistaa toivoneensa myös rasvauskonetta, joka olisi helpottanut elämää.

– Isä arvelikin, että ehkä joku vielä sellaisen keksii, Lotta muistelee. Rasvauskonetta ei vain ole kuulunut.

Harvinaisesta ihosairaudesta huolimatta Lotta elää melko normaalia kuudesluokkalaisten elämää. Kaverien ja isosisko Emilian kanssa tehdään tavallisia tyttöjen juttuja ja iho nousee puheenaieheksi vain harvoin.

– Kun aloitin koulun, aluksi kiusattiin, hän myöntää. Myöhemmin kiusaaminen on laantunut ja Lotan poikkeavaan ihoon on totuttu. Myös opet-

tajat ja vanhemmat ovat ottaneet tiukan linjan kiusaamisen kitkemiseksi, mikä on Lotan mielestä hyvä asia.

– Olen myös yrittänyt käyttää iktyoosia hyödyksi ja välttää esimerkiksi tiskivuoroilta. Tosin huonolla menestyksellä, Lotta naureskelee. Tiskivuorot pyörivät Markkasen perheessä aivan normaalisti ja koskevat myös Lotta.

### Lotta on uimari

Koulussa Lotta sanoo voivansa osallistua lähes kaikkeen tekemiseen, mihin muutkin. Liikuntatunneilla vain ne lajit, joissa tulisi kova hiki, jäävät väliin. Iktyoosi aiheuttaa sen, että iho ei läpäise hikeä, ja siksi hikoilua on vältettävä.

Iktyoosi ei kuitenkaan ole estänyt Lotta harrastamasta liikunta. Sopiva laji on löytynyt uimisesta. Koko perhe on uinnin harrastajia ja isosisko myös kilpailee. Lotta ei ole halunnut kilpailla, mutta käy säännöllisesti uintiharjoituksissa kaksi kertaa viikossa ja vielä lisäksi uintiin liittyvässä jumpassa.

– Harjoituksissa tehdään erilaisia potku- ja käsivetoharjoituksia, opetel-

laan erilaisia tekniikoita ja vahvistetaan kestävyyttä, Lotta selittää.

Uinti on osoittautunut iktyoosia sairastavalle hyvin sopivaksi lajiksi. Iho ei kärsi vedestä ja uudessa ei tule ongelmaa hikoilusta.

### Leireillä tapaa muita

Suomen Iktyoosiyhdistyksen perheleirit ovat olleet alusta asti tärkeä osa yhdistyksen toimintaa. Leireillä iktyoosia sairastavien perheet ovat voineet tavata toisiaan ja keskustella kokemuksistaan – tai vain nauttia kesälomapäivistä.

Lotta perheineen on ollut mukana aina kun ajankohta on sopinut lomasuunnitelmiin.

– Leireillä olen nähnyt muita iktyoosia sairastavia ja joidenkin kanssa pidän yhteyttä säännöllisesti. Ketään ei kuitenkaan asu aivan lähellä niin, että voisi tavata useammin, Lotta sanoo.

Vaikka samaa sairautta sairastavien kanssa tapaaminen on Lotan mielestä tärkeää, ei yhteydenpito kuitenkaan rajoitu pelkkään ihosta puhumiseen. Yleensä iho ja iktyoosi unohtuvat nopeasti ja juttu siirtyy kaikkeen muuhun. ■



# Harvinaissairauksissa kansainvälinen yhteistyö on tärkeää

Viime toukokuussa kävimme Lotan kanssa edustamassa Suomen Iktyoosiyhdistystä Birminghamissa Englannissa, jossa sikäläinen iktyoositukiryhmä ISG (Ichtyosis Support Group) järjesti tapaamisen Euroopan iktyoosijärjestöille.

TEKSTI JA KUVA: PANU MARKKANEN



Toukokuussa Lotta osallistui isänsä kanssa kansainväliseen iktyoosia sairastavien tapaamiseen Englannissa.

**T**apaaminen pidettiin paikallisen Astonin yliopiston konferenssikeskuksessa, jossa iktyoosikot ja heidän perheenjäsenensä tutustuivat kahden päivän ajan muiden Euroopan maiden iktyoosia sairastaviin ja pääsivät seuraamaan asiantuntijalääkäreiden luentoja taudin uusista hoitotapista ja eri maiden hoitokäytännöistä.

Lauantai alkoi ISG:n vuosikokouksella, jossa kuulumme heidän tehokkaan tuntuista varainhankintaan ja tutustuimme yhdistyksen aktiiveihin. Ohjelma jatkui keskusteluryhmillä, joissa iktyoosikkojen isät, äidit ja iktyoosikot itse keskustelivat omilla ryhmissään aiheista, jotka pyörivät tapaamisen teeman ”iktyoosin psykologiset vaikutukset” ympärillä.

Lounaan jälkeen lapset lähtivät tutustumaan Birminghamin IMAX -elokuvateatteriin ja Thinktank -tiedemuseoon. Aikuisten ohjelmassa oli iktyoo-

silääkäreiden ja Euroopan Iktyoosiverkosto ENI:n esitelmää.

Pitkän illan lopulla illallista nautittiin bussimatkan päässä sijaitsevassa Handmade Burger -hampurilaisravintolassa, jossa burgerit olivat maukkaita, mutta palvelu verkon kautta. Hotelliin palattuamme ohjelmassa oli vielä epämuodollista toisiimme tutustumista yhteisen illanvieton merkeissä.

Sunnuntaina vuorossa oli ENI-kokous, jossa keskusteltiin uuden eurooppalaisen yhdistyksen perustamisesta. Tällainen EU:n sisällä rekisteröity virallinen järjestö olisi tarpeen, jos haluttaisiin hakea toiminnalle EU:n tukea. Lisäksi kokouksessa esitelmöi lääkeyritys Barrier Therapeuticsin edustaja heidän uudehkon Liarazol-iktyoosilääkkeensä etenemisestä orpolääke -hyväksyntämenetelystä.

Orpolääkkeet (orphan drug) tai harvinaislääkkeet ovat lääkkeitä, joita voitaisiin käyttää lähinnä vain harvi-

naiisiin sairauksiin, joten niiden tutkimiseen ja valmistamiseen on kaupallisissa lääkeyhtiöissä usein vain vähän kiinnostusta. ENI on mukana Eurordis (European Organization for Rare Diseases) -järjestön toiminnassa, joka pyrkii muun muassa edistämään orpolääkkeiden asemaa EU:ssa. ■

**Harvinaislääkkeitä voitaisiin käyttää lähinnä vain harvinaisiin sairauksiin, joten niiden tutkimiseen ja valmistamiseen on kaupallisissa lääkeyhtiöissä vähän kiinnostusta.**