



Mikko ja Tiina viettävät lidan kanssa tavallista vauvaperheen arkea, jossa lida on keskeisellä sijalla muutenkin kuin olohuoneen peitolla touhutessaan.

lida on harvinaisen herkkä

perhostyttö

lidan syntyessä viime kesänä hänen ihonsa oli kuin kenellä tahansa vauvalla. Muutenkin hän oli terhakka vastasyntynyt. Suureen iloon odotetun vauvan syntymästä sekoittui hiukan huolta ihosairauden mahdollisesta periyymisestä.



”Tiedämme, että EB:n kanssa pystyy elämään aika tavallista arkielämää. Se ei ole meille pelottava asia.”

Seurusteluajana Tiina ei ajatellut kummemmin Mikon ihosairautta, kun arkielämä sujui melko normaalisti. Esimerkiksi matkoilla ollessa Mikko on oppinut itse sanomaan, milloin päivän kävelyt riittävät. Hän työskentelee Nokialla uusien paikannuspalvelujen kehittämiseksi ja joutuu työnsä vuoksi matkustamaan myös ulkomailla.

TARVE SAADA TIETOA

Raskauden aikana Tiina toivoi pääsevänsä keskustelemaan äitiyspoliklinikalla siitä, mitä tapahtuu synnytyksessä ja sairaalassa, jos vauvassa todetaan EB. Hän pohti, saako hän tuolloin vauvan vierihoitoon ja voiko hän imettää lasta. Neuvolasta välitettiin keskustelupyynnö äitiyspoliklinikalle. Siellä päädyttiin kuitenkin siihen, ettei erityisiin keskusteluihin ollut tarvetta.

Kun Iida syntyi, ensimmäinen kysymys molemmilla vanhemmilla oli, että näkyykö vauvassa merkkejä EB:stä. Mitään sairauteen viittaavia oireita ei sairaalassa ollessa ilmennyt eikä alkuun kotonakaan. Iida oli normaali-ihoinen, reipas vauva. Kotona odotettiin, tuleeko iholle rakkuloita vaippojen käytöstä. Niitäkään ei alkuun ilmaantunut, vaikka Iidalla käytettiin tavallisia kertavaippoja.

Iidan ollessa kolmiviikkoinen perhe lähti pitemmälle autotokalle kesämökille. Kun Iidalle ryhdyttiin vaihtamaan vaippaa mökillä, Tiina huomasi pari kellertävää rakkulaa vauvan pepussa. Ne olivat kovin tutunnäköisiä, samanlaisia vesikellorakkuloita kuin Mikolla on välillä käsissä ja jaloissa. Tyttö oli turvakaukalossaan liikehtinyt matkan aikana ja iho oli päässyt hankautumaan enemmän.

Iidan kaksi pientä rakkulaa puhkaistiin, koska näin kuuluu tehdä. Jos EB-rakkuloita ei puhkaista pian, ne kasvavat koko ajan isommiksi. Joskus riittää pelkkä rakkuloiden puhkaisu ja nesteen puristaminen pois, joskus laitetaan voidetta. Jos rakkulat pääsevät tulehtumaan, ihoa hoidetaan lääkärin määräämällä antibioottivoiteella ja metyleenisinillä.

Palattuaan mökiltä he menivät neuvolalääkärille, jolle näytettiin valokuvia Iidan jo parantuneista rakkuloista. Neuvolalääkäri totesi, ettei hän tunnista rakkuloita tavanomaisiksi vauvanäpyiksi. Hän antoi lähetteen Tampereen yliopistollisen sairaalan ihotautilinikalle ihotautilääkäri **Marja-Leena Tuomen** luokse, joka on erikoistunut harvinaisiin ihosairauksiin.

DIAGNOOSI OIREIDEN PERUSTEELLA

Parin kuukauden ikäisenä Iidan ihorakkulat diagnosoitiin oireiden perusteella Epidermolysis bullosaksi, koska muissa ihosairauksissa ei ole samanlaisia rakkuloita. Tiina ei tiedä ketään toista pientä lasta Suomessa, jolla olisi EB. Hänen käsityksensä mukaan EB:tä sairastavia lapsia ei edes synny joka vuosi, joten Iidaa voi pitää erittäin harvinaisena tyt-

Vanhemmat ja isovanhemmat olivat varautuneet siihen, että vauvalla voisi olla merkkejä periytyvästä harvinaisesta ihon rakkulasairaudesta Epidermolysis bullosasta (EB), jota hänen isänsä sairastaa.

Nyt reilun puolen vuoden iässä Iida seuraa tarkasti kaikkea, mitä ympärillä tapahtuu, hymyilee ja osaa jo poseerata, nostaa päätään ja jalkojaan niin, että siinä moni aikuinen vatsajumppaaja jäisi toiseksi. Iidan äiti **Tiina Blomqvist** kertoo, että vauvan kanssa on mennyt hyvin. Iida kyllä valvoo aika myöhään, mutta onneksi hän nukkuu aamulla pitkään ja antaa näin äidinkin levätä.

Iidan isällä, **Mikko Blomqvistilla**, EB ilmenee niin, että hänen jalkansa ja kätensä ovat erityisen herkkät hankauksille. Pienestä lähtien hän on itse oppinut arvioimaan, miten parhaiten pärjää niin, etteivät jalat mene pahasti rakkuloille. Vaikka Mikon ihosairaus rajoittaa esimerkiksi liikuntaharrastuksia, hän on halunnut käydä pari kertaa vuodessa lastettelemassa Tiinan kanssa. Silloin hän tietää jo etukäteen varautua siihen, että jalkoihin tulee rakkuloita.



**”Asiat kannattaa
selvittää sitten, kun
niiden aika on.”**

lida yrittää jo kovasti
nostaa itseään ylös ja
seuraa tarkkaan, mitä
ympäriällä tapahtuu.

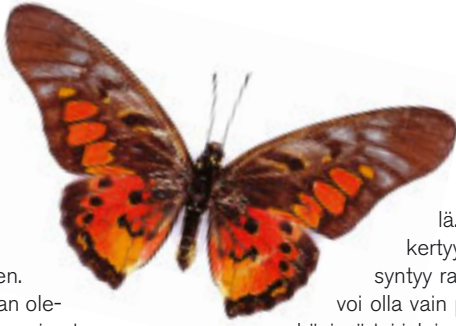


Epidermolysis bullosa

kuuluu harvinaisiin ihosairauksiin. Se on perinnöllinen. Suomessa arvioidaan olevan n. 200 EB:tä sairastavaa.

Epidermolysis tarkoittaa, että ihon pinnallisin kerros on niin hauras, että se vaurioituu herkästi kolhaisussa. Bullosa tarkoittaa suomeksi rakkulaa.

Epidermolysis bullosaa on kolme pääryhmää: EB simplex, junktionaalinen EB ja dystrofinen EB. Yleisin näistä on EB simplex, jossa on eniten alamuotoja. Pääosin EB simplex periytyy vallitsevasti eli dominantisti. Geeniä kantavan lapsella on tällöin 50 % todennäköisyys periä sairaus. Simplex-muodossa rakkuloita muo-



dostuu ihon orvaskeden sisällä. Epidermikseen kertyy nestettä, jonne syntyy rakkula. Rakkuloita voi olla vain paikallisesti esim. käsissä tai jaloissa tai koko iholla.

EB-järjestöt käyttävät kansainvälisesti tunnuksenaan perhosta. Tunnus näkyy myös Helsingissä 23.–25.4. pidettävässä pohjoismaisessa EB-konferenssissa. Sen järjestävät ensimmäistä kertaa Suomessa Suomen EB-yhdistys ja Iho-liitto yhteistyössä Suomen Ihotautilääkäriyhdistyksen kanssa. Konferenssissa käsitellään monipuolisesti Epidermolysis bullosan eri muotojen tutkimusta ja hoitoa.



► tönä. Sekä Mikolla että Iidalla on EB simplex, jonka oireet ovat yleensä lieviä. Epidermolysis bullosan simplex-muotoja on kuitenkin useita ja ne oireilevat vähän eri tavoin.

Ensimmäisten rakkuloiden ilmaantumisen jälkeen Iidalle on tullut rakkuloita muutaman kerran. Tiina arvelee, että vaipan tarran kovahko reuna on hangannut ihoa. Iidalle on tullut rakkuloita myös sormenpäihin kynsien reunoille, sillä hän ei aiemmin huolinut tuttia, vaan imeskeli sormiaan. Nykyisin kelpaa tutkikin. Koska tutin reunat hankaavat suupeliä, Tiina epäilee, että rakkuloita voi nousta suun ympärille. Muualle rakkuloita ei ole ilmaantunut.

Tiinasta ja Mikosta Iidan EB näyttää olevan lievempää laatua kuin isän. Iidan käsiin laitetaan välillä suojatamput, ettei hän pääse niin paljon syömään sormiaan. Tähän mennessä Iidaa ei ole tarvinnut sen kummemmin suojella. Riittää, että vaipanvaihdot tehdään usein ja varmistetaan, ettei vaippa purista mistään. Vaatteiden tulee olla riittävän väljiä, etteivät ne pääse ärsyttämään ihoa.

Iidalla on käytetty tavallisia kertakäyttövaippoja, jotka pysyvät hyvin kuivina eivätkä hankaa ihoa. Tiinaa mietityttää, miten iho reagoi sitten, kun Iida ryhtyy konttaamaan ja kävelemään. Hän pohtii asiaa Iidan kannalta: jos iholle tulee rakkuloita ja se kipuilee, rajoittaako tämä Iidan halua liikua. Toisaalta Tiina on sitä mieltä, että asiat kannattaa selvittää, kun niiden aika on.

Mikon äiti on kertonut, että Mikon ihoa on jouduttu vauvana jouduttu suojelemaan esimerkiksi vaatteiden saumojen hankauksilta. Siksi vaatteet puettiin hänelle nurinpäin. Koska Iidan iho-oireet ovat tähän saakka olleet lievempiä kuin isän, suojaamistarvetta on jatkossa ehkä vähemmän. Iidaa voi pitää sylissä ihan normaalisti eikä tarvitse ajatella, että kainalot hiertyvät. Kun Iidan oireet ovat erilaiset kuin Mikko-isän, tilanne on uusi hänen vanhemmilleen.

TUMPUILLA SUOJATAAN SORMIA

Ensimmäisen lapsen vanhempina kaikki vauvanhoitoon liittyvä on opettelu Tiinalle ja Mikolle. Harvinainen ihosairaus tuo hoitoon oman lisänsä. Siksi Tiina on tuntenut tarvetta saada enemmän tietoa ammattilaisilta neuvolassa ja ihotautien klinikalla. Hän naurahtaa, että ehkä lääkärit ajattelevat, että sairaus on hänelle entuudestaan tuttu Mikon kautta.

– Mutta enhän minä ole aikaisemmin hoitanut koskaan vauvaa, jolla on tällaisia ihosairauden oireita, joten minulle hoitoon liittyvät asiat ovat uusia, hän toteaa.

Tiinan mukaan Iidaa hoidetaan ja suojataan tilanteen mukaan. Jos huomataan, että jokin aiheuttaa rakkuloita, sitä pyritään välttämään ja kokeillaan jotain muuta. Vielä ei voida ennustaa, miten Iidan EB muuttuu tytön kasvaessa. Kun tyttö tulee päiväkotij- ja kouluikänsä, suojaamista pohditaan ja hoidetaan Iidan silloisen tilanteen mukaan.

– Mikon kanssa tiedämme kokemuksesta, että EB:n kanssa pystyy elämään aika tavallista arkielämää eikä se ole meille mikään pelottava asia, hän toteaa.

Iidan EB-diagnoosin tarkentamiseksi selvitetään parhailaan, mitä tutkimustietoa löytyy Mikko-isän sairaudesta. Mikko oli aikoinaan harvinaisiin ihosairauksiin erikoistuneen erikoislääkäri **Kirsti Kuokkasen** potilas. Jos tarvittavaa geenitietoa löytyy riittävästi, Iidan EB-diagnoosi voidaan varmistaa ottamalla verikoe Iidasta. Muussa tapauksessa pitää ottaa koepala Mikosta ja verikoe Iidasta tai koepala vain Iidasta. Nyt näyttää siltä, että jotakin lisätietoa tilanteesta he saavat huhtikuun alussa.

ISOVANHEMMAT APUNA TALON RAKENTAMISESSA

Isovanhemmat ovat ottaneet rauhallisesti vastaan tiedon Iidan ihosairaudesta. Mikon kohdalla asia selvisi heti syntymän jälkeen. Kun poika oli pitänyt käsiään nyrkissä kohdussa, iho oli rikkoutunut kämmenistä. Iida on Mikon vanhemmille ensimmäinen lapsenlapsi ja Tiinan vanhemmille ainoa lapsenlapsi, joka on lähietäisyydellä. Tiinan veljellä on puolitoistavuotias Max-poika, mutta hän asuu kaukana Kaliforniassa.

Tiinan ja Mikon vanhemmat ovat olleet tukemassa nuorta perhettä, joka on ahertanut viikonloppuisin oman talon rakennustyömaalla Lempäälässä. Rakennuksella Mikko on halunnut nikkaroida itsekin. Mikon isällä on myös EB, mutta hän tottunut ruumiilliseen työhön ja kestää työvälineiden käsittelyn paremmin kuin Mikko.

Omaan taloon Tiina, Mikko ja Iida pääsevät muuttamaan jo tänä keväänä. Todennäköistä on, että Iida ottaa ensimmäiset askeleensa uudessa kodissa ensi kesänä ja juoksee sitten perhosten perässä. ■