

Iktyoosit

Tämä opas on tarkoitettu tietolähteeksi iktyoosin eri muodoista ja niiden hoidosta sekä avuksi iktyoosia sairastavan arkeen

Oppaan teksti

Sirkku Peltonen, ihotautien erikoislääkäri, dosentti

Kaisa Tasanen-Määttä, ihotautien erikoislääkäri, dosentti

Marja-Leena Tuomi, ihotautien ja allergologian erikoislääkäri

Risto Heikkinen, kuntoutussuunnittelija/Iholiitto ry

Julkaisija



2009

1

Mitä iktyoosi tarkoittaa?

Iktyoosit ovat ryhmä perinnöllisiä, vaikeusasteeltaan suuresti vaihtelevia ihon sarveistumissairauksia. Monet niistä ovat erittäin harvinaisia. Iktyoosit eroavat toisistaan oireiltaan ja periytymistavoiltaan.

Iktyooseille yhteistä on häiriö ihon sarveistumistapahtumassa. Suurin osa iktyoosisairauksista on lieviä, eivätkä ne juuri haittaa normaalia elämää. Joukossa on kuitenkin myös vaikeita, elämänlaatuun vaikuttavia iktyoosimuotoja, joissa iho paksuuntuu panssarimaisesti ja hilseilee suomuilten. Iktyoosi-iholle on usein ominaista herkkyys sekä lämmölle että kylmälle. Iktyoosi voi myös esiintyä osana oireyhtymää, jossa ihomuutos on vain yksi sairauden osaoire.

Iktyoosin toteaminen

Kun iktyoosi todetaan, pyritään selvittämään sen tarkka muoto. Iktyoosia sairastava saa silloin parhaan ja tarkoituksenmukaisimman hoidon ja tiedon sairaudestaan. Tarkka diagnoosi tarvitaan, jotta voidaan keskustella taudin kulusta, ennusteesta, periytyvyydestä, perhesuunnittelusta ja perinnöllisyysneuvonnasta. Iho-oireet, taudinkulku ja sukuselvitys ovat tärkeitä seikkoja taudin määrittäessä. Lisäksi tarvitaan ihon koepalasta tehtävä histopatologinen tutkimus ja elektronimikroskooppitutkimus. Usein saatetaan ottaa myös verinäyte geenitutkimuksia varten.

Diagnoosin tekemiseen vaadittavat näytteet otetaan keskussairaaloiden tai yliopistollisten sairaaloiden ihotautien tai perinnöllisyyslääketieteen poliklinikoilla. Tutkittava voi kokea, että geenitutkimuksesta ei ole hänelle välitöntä hoidollista hyötyä, mutta sairauden tunnistamisen, perinnöllisyysneuvonnan ja tieteellisen perustutkimuksen kannalta ne ovat tärkeitä. Tutkimusten teko vaatii kärsivällisyyttä, sillä näytteitä voidaan joutua ottamaan moneen kertaan. Koska iktyoosi on Suomessa harvinainen sairaus, osa näytteistä lähetetään tutkittaviksi ulkomailla sijaitseviin tutkimuskeskuksiin, joissa tutkitaan vuosittain suuri määrä iktyoosiin sairastuneiden näytteitä.

Iktyoosin eri muodot

Erilaisia iktyooseja sekä oireyhtymiä, joissa iktyoosi esiintyy osaoireena, tunnetaan kymmeniä. Suomessa todetuista iktyooseista suurin osa kuuluu johonkin seuraavista ryhmistä:

Tavallinen iktyoosi eli ichthyosis vulgaris on yleisin (esiintyvyys 1:300–500) ja lievin. Tavallinen iktyoosi aiheutuu virheestä filagriinia koodaavassa geenissä eli perintötekijässä. Sille on tyypillistä

varhaislapsuudessa alkava ihon kuivuus ja vaalea, jauhomainen hilseily, joka esiintyy pääasiassa raajojen ulkosivuilla. Hilseilyä ei yleensä ole kaulassa, kasvoissa tai taiveissa. Jalkapohjien ja kämmenien iholla nähdään usein ihojuosteiden korostumista. Olkavarressa ja reisissä ihoHUOKOSET ovat sarveiskertymien täyttämiä, jolloin iho näyttää ”kananlihamaiselta”. Oireet voimistuvat talviaikaan ja vähenevät kesäisin sekä iän myötä.

Tavallinen iktyoosi periytyy vallitsevasti eli dominantisti, ja sitä sairastaa Suomessa muutama sata henkilöä. Monilla (25–50 prosentilla) esiintyy samanaikaisesti myös atooppista ihottumaa (maitorupi, taiveihottuma), mikä saattaa vaikeuttaa diagnoosin tekoa. Tiedetäänkin, että 20–50 prosentilla atooppista ihottumaa sairastavista on geenivirhe filagriinigeenissä kuten iktyoosiakin sairastavilla.

X-kromosomissa periytyvä iktyoosi on edellistä harvinaisempi (esiintyvyys 1:5 000) ja voimakasoireisempi, mutta se kuuluu silti lieviin iktyoosisairauksiin. Sairaus aiheuttaa näkyvän ihomuutoksen vain miehillä. X-kromosomissa periytyvä iktyoosi aiheutuu muutoksesta steroidisulfataasia koodaavassa geenissä. Geenivirhettä kantavilla naisilla voi joskus esiintyä lievää hilseilyä, lasten yliaikaisuutta ja kohdun supistusheikkoutta. Monet X-kromosomaaliset iktyoositapaukset ovat seurausta ns. uusista mutaatioista, jolloin suvusta ei löydy muita iho-oireisia miehiä. X-kromosomaalisen iktyoosin diagnoosi voidaan tehdä ihobiopsianäytteen steroidisulfataasitutkimuksen avulla.

Ihomuutos on usein nähtävissä ihon lievänä kuoriutumisenä pian syntymän jälkeen, mutta varsinainen hilseily alkaa vasta muutaman kuukauden iässä. Hilseet ovat varsinkin sääriässä, reisissä ja olkavarsissa kookkaita, suomumaisia ja väriltään ruskehtavia. Hilseilyä on myös vartalolla ja hiuspohjassa. Kesäisin oireet lievenevät, mutta iän mukana ei yleensä tapahdu paranemista. Sairauteen voi liittyä sarveiskalvon samentumia.

Lamellaarinen iktyoosi eli ichthyosis congenita on yleisnimitys suuremmalle ryhmälle vaikeaoireisia, jonkin verran toisiaan muistuttavia harvinaisia iktyoosimuotoja (esiintyvyys 1: 50 000), jotka silti ovat itsenäisiä sairauksia. Periytyminen on yleensä väistävää eli resessiivistä. Valtaosa lamellaarisista iktyoositapauksista aiheutuu geenivirheestä transglutaminaasi 1-entsyymiä koodittavassa geenissä. Lamellaarista iktyoosia sairastavia on maassamme yhteensä muutamia kymmeniä.

Vastasyntynyt lapsi on usein ns. ”collodium baby”. Iho muuttuu heti syntymän jälkeen kiristäväksi ja taiveista rikkoutuvaksi muovimaiseksi kalvoksi. Vauva kuuluu tällöin nestevajaus- ja infektioriskin takia lasten teho-osastolle. Kelmu kuoriutuu muutamassa viikossa, jonka jälkeen iholle kehittyy suomumainen hilseily. Suurimmalla osalla lamellaarista iktyoosia sairastavista iho on kasvoja ja hiuspohjaa myöten koko elämän ajan paksun, ajoittain punoittavan, hilseilevän ja halkeilevan sarveisihon peittämä. Myös kämmenet

ja jalkapohjat ovat paksuuntuneet. Ihon kiristymisen takia silmien alaluomet kääntyvät ulospäin ja silmät kuivuvat ja tulehtuvat helposti. Paksu ja kireä iho voi joskus aiheuttaa nivelten jäykistymistä.

Erythrodermia ichthyosiformis congenita bullosa kuuluu myös vaikeisiin ja harvinaisiin (esiintyvyys 1: 100 000) iktyoosisairauksiin. Se periytyy vallitsevasti eli dominantisti ja sitä esiintyy Suomessa 10–20 henkilöllä. Vastasyntyneen lapsen iholla on suuria, pinnallisia rakkuloita hieman samaan tapaan kuin perinnöllisissä ja harvinaisissa ihon rakkulasairauksissa. Myöhemminkin iho rikkoutuu ja jopa rakkuloi bakteeri- ja hiivainfektioitaipumuksesta johtuen. Iho sarveistuu juostemaisesti ja hilseilee erityisesti taivealueilla sekä kyljissä. Geenivirhe keratiinia 1 koodaavassa geenissä aiheuttaa kämmenten ja jalkapohjien ihon paksuuntuman. Muissa tapauksissa geenivirhe on yleensä keratiinia 10 koodaavassa geenissä. Oireet eivät lievene iän mukana.

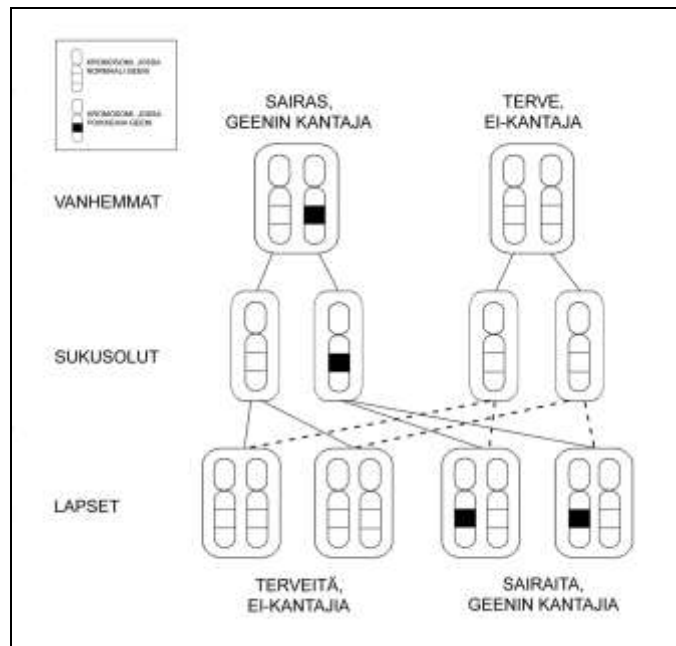
Muut perinnölliset ihon sarveistumissairaudet: Iktyoosien lisäksi sarveistumissairauksiin kuuluvat mm. kämmenten ja jalkapohjien synnyinäinen liikasarveistuminen (keratodermia palmoplantaris) sekä erythrokeratodermia, joiden hoitomuodot ovat samansuuntaisia kuin iktyooseissa. Myös nämä ihotaudit ovat hyvin harvinaisia. Palmoplantaarisen keratodermian (esiintyvyys 1:5 000) ainoa oire on jalkapohjien ja kämmenten ihon paksuntuminen. Tauti alkaa yleensä muutaman vuoden iässä ja periytyy usein vallitsevasti. Tautiryhmä johtuu suuressa osassa tapauksista orvaskeden keratiinia 1 tai 9 koodaavien geenien mutaatioista.

Iktyoosin periytyminen

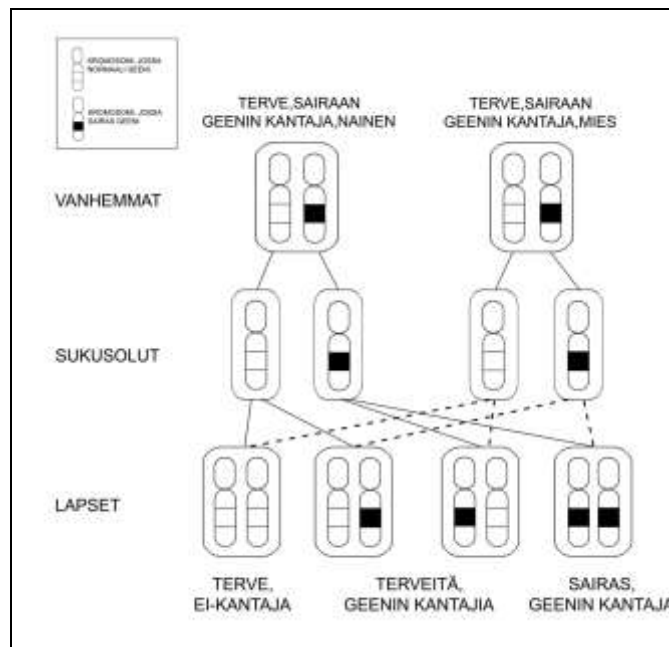
Kaikki iktyoosimuodot ovat perinnöllisiä, mutta periytymistavat vaihtelevat alalajin mukaisesti.

Jokaista ominaisuuttaan kohti ihmisellä on kaksi perintötekijää eli geeniä, joista toisen hän on perinyt isältään ja toisen äidiltään. Kun sairaus periytyy **vallitsevasti eli dominantisti**, se ilmenee silloin, kun toinen tautia aiheuttavista perintötekijöistä on virheellinen. Tällöin lapsi on perinyt tautigeenin toiselta vanhemmaltaan, joka on itse sairas. Jos toisella vanhemmista on vallitsevasti periytyvä iktyoosi, on perheen lapsilla yhtäläinen 50 prosentin riski periä viallinen geeni (kuva 1). Vallitsevasti periytyvä tauti voi saada alkunsa myös ns. uudesta mutaatiosta, joka on syntynyt jommalta kummalta vanhemmalta tullessa sukusolussa tai harvinaisissa tapauksissa sairastuneen henkilön sikiökehityksen aikana. **Peittyvästi eli resessiivisesti** periytyvässä sairaudessa molempien perintötekijöiden on oltava virheellisiä, jotta sairaus on mahdollinen. Yleensä vanhemmat ovat terveitä, koska heillä kummallakin on vain yksi virheellinen perintötekijä, ja lapsi on perinyt virheellisen geenin molemmilta vanhemmiltaan (kuva 2). Vaikeat vastasyntyneinä alkavat iktyoosit ovat resessiivisiä.

X-kromosomissa periytyvässä iktyoosissa geeni peritään äidiltä. Se aiheuttaa näkyviä ihomuutoksia vain pojilla, koska heillä ei ole toista tervettä X-kromosomia kuten tytöillä. Iktyoosin geeniä kantavilla naisilla voi joskus esiintyä lievää hilseilyä iholla.



KUVA 1



KUVA 2

Sairauksien periytyminen ei ole yksiselitteistä ja periytyminen voi olla vaikea ymmärtää. Jotta virheellisiltä tulkinnoilta vältyttäisiin, perheen tai sairastavan tulisi hakeutua perinnöllisyysneuvontaan, jota antavat yliopistollisten sairaaloiden perinnöllisyyslääketieteen lääkärit sekä Väestöliiton perinnöllisyysklinikka ja Folkhälsan. Perinnöllisyysasioista voi keskustella myös hoitavan ihotautilääkärin kanssa.

Monien eri iktyoosien geenit tunnetaan nykyisin. Eri iktyoosityyppien tunnistaminen perustuu silti edelleen laajaan henkilön ja tarkkaan ihokoepalan tutkimiseen. Geenivirheen toteaminen verinäytteestä saattaa kuitenkin joissain perheissä varmistaa taudinmääritystä ja tehdä mahdolliseksi taudin tutkimisen jo raskausaikana sikiöltä. Näitäkin mahdollisuuksia selvittää perinnöllisyysneuvonnan yhteydessä.

Iktyoosien hoito

Diagnoosin varmistamisen jälkeen hoidon ohjaus ja seuranta on tärkeää. Vaikean iktyoosin hoidon ja seurannan on oltava säännöllistä. Seuranta tapahtuu joko omassa terveyskeskuksessa tai keskussairaalan ihotautilin poliklinikalla. Helsingissä HUS:n Iho- ja allergiasairaalassa, Turussa TYKS:ssa, Tampereella TAYS:ssa ja Oulussa OYS:ssa toimii perinnöllisten ihosairauksien erikoispoliklinikka, joihin voidaan lähettää iktyoosia sairastavia myös muilta alueilta.

Iktyoosi ei parane, mutta oireita voidaan helpottaa eri hoitomenetelmin. Säännöllisellä hoidolla iho saadaan pysymään suhteellisen hyvässä ja kosmeettisesti tyydyttävässä kunnossa. Hoito valitaan iktyoosin vaikeusasteen mukaan. Lievää iktyoosia hoidetaan paikallisesti, vaikean iktyoosin hoitoon käytetään usein rasvauksen lisäksi sisäistä lääkitystä. Yksilöllisten hoitomuotojen ja -aineiden löytäminen ei aina ole helppoa. Sopiva voidekoostumus ja voidevalikoimat tuntuvat vaihtelevan samaa iktyoosityyppiä sairastavien keskenkin suuresti. Säännöllinen paikallishoito kannattaa, vaikka se saattaa vaatia aikaa ja kärsivällisyyttä.

Paikallishoito

Paikallishoidon tavoitteena on kosteuttaa ja pehmittää ihoa sekä vähentää ihon hilseilyä. Näin pyritään myös estämään bakteeritulehduksia iholla. Voiteiden kulutus, rasvauksien tiheys ja hoitoon kuluva aika vaihtelevat iktyoosin vaikeusasteen mukaan. Lievän iktyoosin hoidossa saattaa sata grammaa perusvoidetta riittää kuukaudeksi, kun taas vaikeissa tapauksissa voidetta voi kulua kymmenen kiloa.

Lievissä iktyooseissa riittää yleensä paikallishoito ihoa kosteuttavilla ja kuorivilla voiteilla. Kaikkein vaikeimmissa iktyoosimuodoissa – varsinkin varhaislapsuudessa – on ihoa rasvattava useita kertoja

päivässä, jotta kiristynyt iho ei estäisi nivelten normaaleja liikeratoja ja aiheuttaisi nivelten jäykistymistä. Joskus tarvitaan fysioterapiaa liikuntakyvyn ylläpitämiseksi.

Ihon kosteuttamiseen käytetään perusvoiteita. Soveltuva emulsiovoidetyyppinen perusvoide valitaan kokeilujen kautta iho-oireiden ja hoidettavien ihoalueiden mukaan. Kun sopiva voidevalikoima on löytynyt, se on käytössä vuosia eteenpäin.

Lievimmissä iktyoosimuodoissa suositetaan yleensä keskirasvaisia, noin 40–60 prosenttia vettä sisältäviä emulsiovoiteita – joskus juoksevampia öljyjä ja lotioneja. Vähintään 20 prosenttia glyserolia sisältävä perusvoide helpottaa usein lievän tai keskivaikean iktyoosin oireita. Vaikeimmissa iktyoosimuodoissa ja varsinkin pikkulapsilla voi olla käytössä useita rasvaisia emulsiovoiteita, joissa veden osuus on 30 prosenttia.

Lievissä iktyooseissa ihon rasvaus suoritetaan päivittäin kostealle iholle heti suihkun, kylvyn tai saunan jälkeen. Vaikeaa iktyoosia sairastavalle kylpyamme on tärkeä hoidon apuväline. Kosteuttamisen lisäksi kylpy edistää sarveismassan irtoamista. Ihonkuorinta tehdään joko karhealla sienellä, harjalla tai hohkakivellä. Vaikean hyperkeratoosin ohentamista helpottaa oleellisesti sähkökäyttöinen ihonhiontalaite. Ihon pehmentämistä voidaan tehostaa lisäämällä kylpyveden joukkoon kylpyöljyä, kevyttä perusvoidetta tai merisuolaa. Hajustettua kylpyöljyä voi käyttää, kun ihon liikasarveistumiseen liittyy ummehtunutta hajua. Se on tyypillistä erityisesti erythrodermia ichthyosiformis congenita bullosassa.

Lääkevoiteet

Ihon pehmittämistä ja sarveiskerroksen irrottamista helpottaa perusvoiteeseen lääkärin määräyksestä lisätty karbamidi eli urea, keittosuola, salisyylihappo, propyleeniglykoli tai A-vitamiini. Karbamidi on vettä sitova, ihoa kosteuttava ja pehmentävä sekä sarveiskerrosta kuoriva aine. Keittosuolan ja karbamidin yhdistelmävoide on tehokas, joskin sen käyttöä lapsilla haittaa voitelun jälkeen esiintyvä ihon kirvely. A-vitamiinia ja karbamidia sisältävä voide on tehottomampi, mutta kosmeettisuutensa ja kirvelemättömyytensä vuoksi sopii paremmin iktyoosivauvalle.

Salisyylihappo on ihoa kuoriva aine, jota käytetään yleensä 3–5-prosentin pitoisuuksina rasvaisissa voidepohjissa. Se sopii parhaiten pienten, voimakkaasti paksuuntuvien ihoalueiden kuten polvien, kyynärpäiden ja jalkapohjien rasvaukseen. Se imeytyy helposti ihon läpi, joten sitä ei suositella koko ihon jatkuvaan voiteluun. Alle 2-vuotiaalle sitä saa käyttää vain satunnaisesti esimerkiksi hiuspohjan hoitoon.

Hiuspohja, kädet ja jalat

Hiuspohjan hilseen irrotukseen riittää useimmiten öljy tai perusvoide. Karstojen irrottamista voidaan tehostaa salisyylipohjalla, jota lisätään öljyyn, emulsiovoiteeseen tai hiusvoiteeseen. Myös karbamidivoiteita voi käyttää karstan irrotteluun. Aine hierotaan hiuspohjaan noin sentin välein tehtyihin jakauksiin. Voiteen annetaan vaikuttaa 12–24 tuntia, jonka jälkeen hiukset pestään tavallisella shampooilla. Shampoo kannattaa levittää ensin kuiviin hiuksiin. Vasta sen jälkeen hiukset kastellaan vedellä, varsinkin jos karstan irroteluvoide on rasvaista. Karstat irrotetaan kosteasta hiuspohjasta kammalla nostelemalla.

Käsien ja jalkojen liikasarveistumia hoidetaan rasvaisilla perusvoiteilla, joihin on lisätty edellä mainittuja ihoa pehmentäviä ja kuorivia aineita. Sarveistuneen kerroksen alla oleva iho on hyvin herkkää, joten sitä on käsiteltävä varoen. Raspin sijasta sarveislevyjä voidaan ohentaa hohkakivellä, santapaperilla tai varovasti jalkojen hoitoon tarkoitettulla höylällä. Mekaaninen hilseen irrotus sujuu parhaiten, kun iho on kostea ja pehmeä. Karstaa saattaa kertyä myös korvakäytäviin, jotka puhdistetaan säännöllisesti terveyskeskuksessa.

Lääkehoito

Sisäisesti käytettävistä lääkkeistä A-vitamiinin johdannaisiin kuuluvalla asitreiinillä on todettu olevan selvää tehoa vaikeiden iktyoosimuotojen hoidossa. Se vähentää ihon sarveistumista ja hilseilyä varsinkin lamellaarisessa iktyoosissa. Lääkehoidon aloitus ja vaikutusten seuranta tapahtuu ihotautien erikoislääkärin valvonnassa.

Asitreiinihoidon teho on yksilöllinen. Hoidon aloittamisen jälkeen kuluu usein kuukausia ennen kuin sopivin mahdollinen ylläpitoannostus löytyy. Lapset sietävät asitreiiniä hyvin ja sitä voidaan antaa tarvittaessa jo ”collodium baby”-vaiheessa. Asitreiinihoito pyritään aloittamaan vaikeimpia iktyoosimuotoja sairastavalle lapsille jo ennen kouluunmenoa, jotta koulun alkaessa olisi saavutettu sopiva ylläpitohoito.

Lasten kasvukäyriä sekä luuston kehittymistä on seurattava säännöllisesti, koska asitreiinihoidon voi joskus liittyä luuston kasvuhäiriöitä. Lapsille tehdään luuston röntgenkuvaus aina ennen pitkäaikaisen hoidon aloittamista. Myös maksan toimintakokeita sekä veren rasva-arvoja seurataan aluksi tiheämmin, myöhemmin 1–2 kertaa vuodessa.

Asitreiini ei poista kokonaan iktyoosin oireilua, vaikka paikallishoito olisi mahdollisimman tehokas. Iktyoosia sairastavat kuitenkin arvostavat sen tehoa ja sillä saavutettua kosmeettista tulosta. Naispotilaiden on huolehdittava tehokkaasti ehkäisystä lääkehoidon aikana sekä 2 vuotta hoidon lopettamisen jälkeen,

koska asitretiinilla on sikiövaurioita aiheuttava ominaisuus. Suurempaan annostukseen saattaa liittyä myös silmien ja huulten kuivumista, jota ehkäistään säätämällä annostusta pienemmäksi.

Nuorille naisille voidaan harkita sisäisenä hoitovaihtoehtona myös isotretinoiinia. Kyseisen A-vitamiinijohdannaisen sarveiskerrosta ohentava vaikutus on vähäisempi kuin asitretiinillä, mutta joissakin tapauksissa riittävä. Myös isotretinoiini on sikiövaurioita aiheuttava lääke. Ehkäisystä on huolehdittava isotretinoiinihoidon ajan ja kuukausi sen päättymisestä.

Uudempi A-vitamiinijohdannainen liarotsoli on määritelty lääkkeeksi synnynnäisten iktyoosien hoidossa. Toistaiseksi käyttökokemukset siitä ovat vähäiset. Vaikean iktyoosin aiheuttama ihomuutos on verrattavissa yleiseen erythrodermiaan. Tällä perusteella asitretiini kuuluu Kelan erityiskorvattaviin lääkkeisiin.

Muut hoidot

Auringosta ja valohoidosta on apua varsinkin tavallisessa iktyoosissa silloin, kun siihen liittyy atooppista ihottumaa. Toisinaan valohoidosta on apua myös X-kromosomissa periytyvässä iktyoosin hoidossa. Vaikeisiin iktyooseihin UV-valon teho on vaihtelevaa.

Kortisonivoiteista ei yleensä ole hyötyä iktyoosin hoidossa. Kun tavalliseen iktyoosiin liittyy atooppista ihottumaa, kortisoni-, takrolimuusi- tai pimekrolimuusivoiteista on hyötyä atooppisen iho-oireiden hallinnassa.

Erythrodermia ichthyosiformis congenita bullosan oireina esiintyy varsinkin lapsuusvuosina rakkulointia, jolloin iho altistuu tulehduksille. Rakkulaisen ihon paikallishoidossa klooriheksidiini sekä fusidiinihappo ovat tehokkaita toistuvassa ja pitkäaikaisessakin käytössä. Lapset tarvitsevat silti muutaman antibioottikuurin vuosittain.

Muilla lääkeaineilla, vitamiineilla, hivenaineilla tai luontaistuotteilla ei ole todettu yleisesti tehokasta vaikutusta iktyooseihin.

Kuntoutus ja yhteiskunnan tukimuodot

Iktyoosit ovat pitkäaikaisia sairauksia, jotka iän ja perhetilanteen mukaan tuovat erilaisia tuen ja palveluiden tarpeita. Yhteiskunta tarjoaa palveluita ja tukia avuksi silloin kun sairaus aiheuttaa haittaa toimintakyvylle. Iktyoosin eri muodot ja vaikeusasteet sekä jokaisen henkilön tilanteen yksilöllinen arviointi määrittelevät, mitä tukia voi hakea ja saada.

Eri ikävaiheessa tulevat ajankohtaiseksi erilaiset palvelut. Iktyoosia sairastavan lapsen erheessä mietitään päivähoitoon ja koulunkäyntiin liittyviä asioita. Onkin hyvä suunnitella ja sopia ajoissa, millaista yhteistyötä tarvitaan päivähoiton ja koulun kanssa. Nuoria kiinnostaa opiskelu ja ammatinvalinta, minkä vuoksi on hyvä selvittää jo hyvissä ajoin tulevaa ammattia suhteessa oman sairauden aiheuttamiin rajoituksiin. Työikäisen iktyoosia sairastavan kohdalla korostuvat kuntoutukseen ja toimeentuloon liittyvät asiat, mutta vastaan voi tulla myös esim. ammatillisen kuntoutuksen ja uudelleen koulutuksen tarpeita.

Pitkäaikaissairaille kuuluvat tukimuodot ja palvelut ovat pääsääntöisesti terveydenhuollon, kuntien (vammapalvelu) ja Kansaneläkelaitoksen (Kela) vastuulla. Tämän lisäksi sairaudesta aiheutuvaan haittaan ja siitä johtuviin kustannuksiin voi saada tukea esimerkiksi verotuksen, yksityisten vakuutusten tai sosiaalitoimen myöntämän toimeentulotuen kautta. Toimeentuloa haettaessa huomioidaan hakijan tulot. Lähes poikkeuksetta muut pitkäaikaisen sairauden tai vamman nojalla myönnettyt tuet ja palvelut ovat riippumattomia hakijan tuloista. Muutamiin tukiin ja palveluihin kuuluu omavastuu. Tukien hakemisen perustana on diagnosoitu sairaus tai vamma. Diagnoosi ei kuitenkaan määrittele tukien hakemisen lopputulosta, vaan aina on otettava huomioon hakijan yksilöllinen kokonaistilanne.

Eri tukimuodoista haetaan ratkaisuja silloin, kun sairaus tai vamma tuo mukanaan haasteita ja hankaluuksia arkeen. Ennen hakemista kannattaa tutustua haettavaan tukeen ja sen perusteluihin. Apua hakemiseen voi saada esimerkiksi kuntoutusohjaajalta, sosiaalityöntekijältä tai järjestöjen työntekijöiltä. Tässä oppaassa esiteltujen tukimuotojen lisäksi on myös muita, kaikille tarkoitettuja tukimuotoja, joista saa lisätietoja em. työntekijöiltä.

Terveydenhuollon palvelut

Terveydenhuollon vastuulle kuuluu ensitiedon antaminen. Ensitietoon sisältyy perustiedot omasta sairaudesta ja sen hoidosta. Lisäksi terveydenhuolto vastaa ei-vaikeavammaisten osalta välittömästi sairaanhoitoon liittyvistä lääkinnällisen kuntoutuksen palveluista. Niihin kuuluvat esimerkiksi kuntoutustarvetta selvittävät tutkimukset, erilaiset terapiat, sopeutumisvalmennus- ja kuntoutuskurssit sekä kuntoutusohjaus. Lääkinnälliseen kuntoutukseen kuuluu myös apuvälineiden, esimerkiksi erikoisjalkineiden ja peseytymisen apuvälineiden tarpeen selvittely.

Iktyoosia sairastavan kohdalla tulisi terveydenhuollon yksikössä miettiä kuntoutussuunnitelman laadintaa, erityisesti iktyoosin vaikeampien muotojen kohdalla. Kuntoutussuunnitelmassa kartoitetaan kuntoutuksen tarvetta ja tavoitteita moniammatillisesti. Kartoitukseen voi osallistua esimerkiksi lääkäri, muu hoitohenkilökuntaan kuuluva henkilö, kuntoutusohjaaja ja sairaalan sosiaalityöntekijä.

Kuntoutussuunnitelmaan kirjataan perustiedot sairaudesta ja kuntouttavat hoidolliset toimenpiteet, joihin voi kuulua esimerkiksi myös kuntouttava kurssi. Kuntoutusohjaajalta tai sosiaalityöntekijöiltä saa tietoa ja tukea mm. kotona selviytymisestä sekä yhteiskunnan tukimuodoista ja palveluista.

Terveystieteiden alalta saadaan lääkärin kirjoittamat lausunnot, joita tarvitaan tukimuotojen hakemiseen. Kaiken kaikkiaan jatkuva hoitosuhde ja iktyoosia sairastavan tilanteeseen hyvin perehtynyt lääkäri on tärkeää kaikkien tukimuotojen hakemisessa.

Kunnan palvelut

Vammaispalvelulaki määrittelee kuntien tarjoamat tuet vammaisille tai pitkäaikaista sairautta sairastaville henkilöille. Laissa vammaisella henkilöllä tarkoitetaan henkilöä, jolla vamman tai sairauden johdosta on pitkäaikaisesti erityisiä vaikeuksia suoriutua tavanomaisista elämän toiminnoista. Jokaisessa kunnassa on vammaispalveluista vastaava yksikkö tai työntekijä. Kunnan sosiaalityöntekijä voi laatia palvelusuunnitelman, johon kootaan kaikki iktyoosia sairastavan palvelut riittävässä laajuudessa.

Vammaispalvelussa määritellyt tuet ovat joko subjektiiviseen oikeuteen (eli kunnalla on niiden erityinen järjestämisvelvollisuus) tai harkintaan ja määrärahoihin perustuvia. Subjektiivisesta oikeudesta tukeen on esimerkkinä sairauden tai vamman vuoksi tarpeelliset asunnon muutostyöt. Näihin voi kuulua esimerkiksi kylpyhuoneen remontti.

Määrärahasidonnaisista tukimuodoista yleisimmät ovat ylimääräisten vaatekustannusten sekä päivittäisistä toiminnoista suoriutumisen tarpeellisten välineiden, koneiden ja laitteiden korvaaminen. Kunnan on varattava näihin tukiin määrärahoja kunnassa esiintyvän tarpeen mukaan. Iktyoosia sairastava voi hakea tukea esimerkiksi pesukoneen hankintaan, jos sairaus tuo mukanaan lisääntyneen vaatteiden pesutarpeen. Korvauksen määrä on yleensä puolet kustannuksista.

Kelan tukimuodot

Keskeisimmät Kelan tukimuodot pitkäaikaista ihosairautta sairastavalle ovat vammaisetuudet ja lääkekorvaukset.

Vammaisetuuksien tarkoitus on tukea vammaisen tai pitkäaikaisesti sairaan selviytymistä arjessa ja parantaa henkilön elämänlaatua. Lisäksi etuuksien tavoitteena on tukea osallistumista työhön tai opiskeluun sekä toimintakyvyn ylläpitämistä, kotona asumista, kuntoutusta ja hoitoa. Vammaisetuudet

jaetaan kolmeen kokonaisuuteen: alle 16-vuotiaan vammaistuki, 16 vuotta täyttäneiden vammaistuki ja eläkettä saavan hoitotuki. Jokainen näistä on kolmitasoinen. Tukea voi saada puolen vuoden ajalta takautuvasti.

Kelalta voi hakea tukea sairauden hoitoon ja kuntoutukseen liittyviin matkakorvauksiin sekä kuntoutuksen aikaiseen ansionmenetykseen kuntoutusrahaa.

Kelasta voi hakea korvausta lääkkeistä, perusvoiteista ja kliinisistä ravintovalmisteista, joita lääkäri on määrännyt hakijan sairauden hoitoon. Pitkäaikaisen ihosairauden hoitoon käytettävistä perusvoiteista maksetaan peruskorvaus. Lääkekuluja ei korvata, jos lääkkeet on määrätty terveydentilan ylläpitämiseksi tai sairauksien ehkäisemiseksi. Kelan korvauksen saa yleensä jo apteekissa esittämällä Kela-kortin.

Lääkkeiden korvattavuudesta päättää Lääkkeiden hintalautakunta. Korvattavat lääkkeet jaetaan kolmeen korvausluokkaan. Lääkärin määräämä lääkevalmiste voidaan vaihtaa apteekissa halvempaan vastaavaan valmisteeseen. Vuotuisen omavastuurajan ylittävistä lääkekuluista voi hakea lisäkorvausta.

Verotus

Veronmaksukyvyyn alentumisvähennystä voidaan hakea, jos veronmaksukyky on verovelvollisen ja hänen perheensä tulot ja varat huomioon ottaen erityisestä syystä vähentynyt olennaisesti. Erityisiä syitä voivat olla esim. elatusvelvollisuus, työttömyys ja sairaus.

Jos lääkäri toteaa sairauden tai vamman aiheuttavan haitta-asteen olevan vähintään 30 prosenttia, voidaan verotuksessa myöntää invalidivähennys.

Kotitalousvähennyksen voi saada tavanomaisesta kotitalous-, hoiva- tai hoitotyöstä sekä asunnon kunnossapito- ja perusparannustyöstä.

Järjestöt ja vertaistuki

Iholiitto ry on valtakunnallinen potilas- ja edunvalvontajärjestö, jonka yksi jäsenjärjestö on Suomen Iktyoosiyhdistys. Yhdistyksen kautta voi saada yhteyden muihin iktyoosia sairastaviin ja päästä jakamaan kokemuksia heidän kanssaan. Yhdistys on valtakunnallinen (www.iholiitto.fi/iktyoosiyhdistys).

Iholiitossa toimiva Harvinaisten ihotautilien keskus palvelee harvinaisia ihotauteja sairastavia, heidän läheisiään ja alan ammattilaisia. Sen työntekijänä on kuntoutussuunnittelija, joka toimii läheisessä

yhteistyössä muiden Iholiiton työntekijöiden kanssa. Keskukseen kootaan tietoa ja käytännön kokemusta harvinaisista ihotaudeista sekä vaikeista palovammoista. Keskus on osa valtakunnallista harvinaisten sairaus- ja vammaryhmien Harvinaiset-verkosta (www.harvinaiset.fi).

Iholiitto järjestää sopeutumisvalmennusta, muita kursseja ja tapaamisia iktyosia sairastaville ja heidän läheisilleen. Kuntoutussuunnittelija myös neuvoo ihotautia sairastavaa yhteiskunnan tarjoamista palveluista ja tukimuodoista. Lisäksi Iholiiton neuvontapaikoissa Ihopisteissä annetaan neuvontaa ja ihonhoidon ohjausta.

Suomen Iktyosiyhdistys ja Iholiiton Harvinaisten ihotautien keskus ovat mukana pohjoismaisessa ja muussa kansainvälisessä toiminnassa. Euroopan iktyosiyhdistykset muodostavat yhteistyöverkoston nimeltä European Network for Ichthyosis, ENI (<http://www.ichthyose.eu/>).