

Lukkari Eija

HHT/Oslerin tauti - potilaan opas



Sairaanhoitaja AMK
Sairaanhoitajakoulutus
Kevät 2022

Tiivistelmä

Tekijä: Lukkari Eija

Työn nimi: HHT/Oslerin tauti - potilaan opas

Tutkintonimike: Sairaanhoidtaja (AMK), Sairaanhoidtajakoulutus

Asiasanat: HHT, hereditaarinen hemorraginen telangiektasia, Osler, Oslerin tauti, Osler-Rendu-Weber, potilaan opas

Opinnäytetyön tarkoitus oli laatia HHT:sta/Oslerin taudista kattava ja tiivis potilaan opas, joka perustuu viimeisimpään tutkimustietoon. Opinnäytetyön tavoite oli lisätä HHT:n tunnettuutta ja hyödyttää työn toimeksiantajaa Suomen HHT/Osler -yhdistystä ja sen jäseniä, HHT-potilaita ja heidän läheisiään. Oppaasta voi hyötyä myös terveydenhuoltoalan henkilöstö. Toimeksiantaja Suomen HHT/Osler -yhdistys ry on vuonna 2018 potilaiden perustama HHT-potilaiden etuja ajava järjestö.

Opinnäytetyön tutkimuskysymyksiä olivat: ”Mitä HHT/Osler-potilaan tulee tietää HHT:sta?” ja ”Miten HHT/Osler-potilasta voidaan tukea omahoidossa?” Vastausta etsittiin HHT:hen liittyvästä uusimmasta tutkimustiedosta. Potilaan oppaan laatimisessa ohjenuorana olivat HHT-potilaan uusimmat kansainväliset hoitosuositukset, jotka on julkaistu syyskuussa 2020.

Hereditaarinen hemorraginen telangiektasia eli HHT/Oslerin tauti on autosomaalisesti vallitsevasti periytyvä geenimutaation aiheuttama harvinainen sairaus, jonka esiintyvyys maailmanlaajuisesti on noin 1:5 000. HHT:lle on ominaista verisuonten poikkeava rakenne ja uudismuodostuminen siten, että tyypillisesti valtimoiden ja laskimoiden välillä olevat kapillaarisuonet puuttuvat, ne ovat muuntuneet laajentuneiksi, ovat heikkoja seinämältään ja vuotavat helposti.

HHT on vaikeasti tunnistettava, moniin elimiin vaikuttava sairaus, johon ei ole parantavaa hoitoa. Sen hoito keskittyy oireenmukaiseen hoitoon. Oikein kohdennetulla tutkimuksella ja hoidolla voidaan välttyä vakavilta, henkeä uhkaavilta komplikaatioilta. HHT:n tyypillisin oire on usein toistuvat nenäverenvuodot, jotka voivat alkaa lapsena ja jatkua läpi elämän. Nämä hankaloittavat HHT-potilaan arkea ja alentavat elämänlaatua. HHT-potilas voi elää normaalia elämää ja jos vakavilta komplikaatioilta vältytään, elinajan odote on sama kuin muulla väestöllä.

HHT/Osler-potilaan opas laadittiin tuotteistamisprosessin avulla, jonka vaiheet olivat tuotteen kehittämistarpeen tunnistaminen, ideointivaihe, tuotteen luonnosteluvaihe, tuotteen kehittäminen ja testaus sekä tuotteen viimeistely. Potilaan oppaan luonnos lähetettiin arvioitavaksi tuotteen viimeistelyvaiheessa eri käyttäjäryhmille ja tuotteesta kerättiin palautetta Webropol-kyselyn avulla. Kyselyn vastausten analysoinnin jälkeen tuote viimeisteltiin. HHT/Oslerin tauti - potilaan oppaasta tuli 48-sivuinen tiivis ja kattava opas, josta HHT-potilaan on helppo löytää tarvitsemansa tieto.

Potilaan oppaassa taudista käytetään kansainvälisesti vakiintunutta nimitystä HHT. Potilaan oppaassa esitetään lyhyesti HHT:n historia, mitä HHT tarkoittaa, miten se periytyy, miten se diagnosoidaan, mitkä ovat sen oireita ja miten se ilmenee eri elämänvaiheissa. Lisäksi mainitaan HHT:n ilmentymien eri hoitomuotoja, jotka perustuvat kansainvälisiin hoitosuosituksiin sekä esitetään ohjeita HHT-potilaan omahoitoon ja työkaluja arjen hallintaan.

Abstract

Author: Lukkari Eija

Title of the Publication: HHT/Osler's Disease – a patient guide

Degree Title: Bachelor of Health Care, Nursing

Keywords: HHT, hereditary hemorrhagic telangiectasia, Osler, Osler's disease, Osler-Weber-Rendu, patient guide

The purpose of this thesis was to create a comprehensive and concise patient guide on HHT/Osler's disease in Finnish, which is based on the latest research data. The objective of the thesis was to increase the awareness of HHT and to benefit the commissioner, the Finnish HHT/Osler Association, and its members, HHT patients, and their nearest ones. The guide can also be useful for healthcare professionals in Finland. The commissioner of the thesis, the Finnish HHT/Osler Association, is an organisation founded in 2018 by patients to advocate for the interests of HHT patients in Finland.

The research questions were the following: what an HHT/Osler patient should know about HHT and how an HHT/Osler patient could be supported in self-care. The answers were sought in the latest research data related to HHT. The latest International HHT guidelines, which were published in September 2020, were the guideline for compiling the patient guide.

Hereditary hemorrhagic telangiectasia, or HHT/Osler's disease, is a rare genetic disorder caused by a gene mutation and is autosomal dominantly inherited. Its prevalence worldwide is about 1: 5,000. HHT is characterised by the presence of multiple arteriovenous malformations (AVMs) that lack intervening capillaries and result in direct connections between arteries and veins which are weak and bleed easily.

HHT is difficult to identify and often misdiagnosed. It affects multiple organs and there is no cure for it. The treatment is symptomatic. Properly targeted screening and treatment help avoid serious, life-threatening complications. The most common symptom of HHT is spontaneous and recurrent nosebleeds (epistaxis), beginning as a child and continuing throughout life. Nosebleeds complicate the daily life of the HHT patients and lower their quality of life. HHT patients can live a normal life if they receive proper treatment. If serious complications are avoided, their life expectancy is the same as in the general population.

The HHT/Osler's Disease – patient guide was compiled through a productisation process, which included identification of development needs, idea generation, product design phase, prototyping and testing, and finalisation of the product. A draft of the patient guide was sent to various user groups for evaluation during the finalisation phase of the product, and feedback on the product was collected through a Webropol survey. After analysing the responses to the survey, the product was finalised. The HHT/Osler's disease patient guide is a 48-page concise and comprehensive guide which makes it easy for HHT patients to find the information they need.

The internationally established term HHT is used to describe the disease in the patient guide. The patient guide briefly describes the history of HHT, what it means, how it is inherited, how it is diagnosed, what the symptoms are, and how it manifests itself at different stages of life. In addition, various forms of treatment, which are based on the latest International HHT guidelines, are mentioned, and guidelines for self-care of HHT patients and tools for everyday management are presented.

Sisällys

1	JOHDANTO.....	1
2	HHT/OSLERIN TAUTI	3
2.1	HHT/Oslerin tauti, luokitus.....	4
2.2	Harvinaissairaus.....	5
2.3	HHT-potilas.....	6
2.4	Omahoito.....	7
3	HHT:N/OSLERIN TAUDIN DIAGNOSOINTI	9
3.1	Curaçoon kliiniset kriteerit	9
3.2	Geenitestaus.....	10
3.3	Kuvantaminen	12
3.4	HHT:n hoito ja hoitosuositukset.....	12
4	HHT:N/OSLERIN TAUDIN OMINAISPIIRTEET	14
4.1	Pienet verisuonimuutokset eli telangiektasiat.....	17
4.2	Isot verisuonimuutokset eli AVM:t.....	26
4.3	Anemia ja raudanpuutos	32
5	HHT/OSLERIN TAUTI ERI ELÄMÄNTILANTEISSA.....	35
5.1	Lapsuus.....	35
5.2	Kuukautiset.....	37
5.3	Perhesuunnittelu.....	38
5.4	Mielenterveys.....	39
6	OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS JA TAVOITE	41
7	POTILAAN OPPAAN TUOTTEISTAMISPROSESSI	42
7.1	Kehittämistarpeen tunnistaminen	42
7.2	Ideointi	44
7.3	Luonnostelu.....	49
7.4	Kehittäminen ja testaus	52
7.5	Viimeistely	53
8	POHDINTA.....	61

8.1	Luotettavuus.....	61
8.2	Eettisyys.....	63
8.3	Resurssit, hyödyntäminen ja raportointi.....	64
8.4	Opinnäytetyön onnistuminen ja ammatillinen kasvu	65
8.5	Jatkotutkimuksen aiheita	67
	Lähteet	68

Liitteet

Liite 1 Aineistonhallintasuunnitelma

Liite 2 Kyselyn saate

Liite 3 Webropol-kysely

Liite 4 Kyselyn vapaamuotoiset kommentit oppaasta

Liite 5 HHT/Oslerin tauti – potilaan opas

1 JOHDANTO

Opinnäytetyöni aihealue on Oslerin tauti, joka tunnetaan myös nimillä HHT (hereditaarinen hemorraginen telangiektasia) ja Osler-Weber-Rendun oireyhtymä. Oslerin tauti on harvinainen, perinnöllinen sairaus, jonka tunnettuus on yleisesti huono, niin diagnoosin saaneella potilaalla kuin hoitohenkilökunnallakin. Raportissani kerron Oslerin taudin taustoista ja sen hoidoista, siihen liittyvistä huomioitavista seikoista sekä kerron hankkimani tiedon perusteella laaditun HHT/Osler-potilaan oppaan tuotteistamisprosessista.

Olin valinnut HHT/Osler-potilaan oppaan laatimisen opinnäytetyöni aiheeksi, koska HHT:sta on hyvin vähän tietoa saatavilla suomeksi, eikä vastaavanlaista opasta ole suomen kielellä laadittu. Potilaan oppaan kohderyhmä ovat HHT/Osler-potilaat ja heidän läheisensä, mutta opasta voivat hyödyntää myös HHT/Osler-potilaita hoitavat terveydenhuoltoalan ammattilaiset. Opinnäytetyön aiheena HHT on aiemmin ollut Kaakkois-Suomen ammattikorkeakoulussa v. 2020 valmistuneessa työssä, jossa on tutkittu HHT/Oslerin taudin hoidon laatua potilaiden kokemana Suomessa. Tutkimuksesta ilmeni, että HHT-potilaat toivovat enemmän tietoa taudista, niin itselleen kuin hoitohenkilökunnallekin. (Saarnio 2020.)

Tärkein ja ensisijainen tavoite opinnäytetyöni tuotokselle, potilaan oppaalle, oli, että se tulisi edistämään HHT-potilaiden elämänlaatua lisäämällä tietoa ja mahdollisuuksia omahoidon toteuttamiseen ja näin helpottamaan kommunikointia, jotta he voivat saada asianmukaista hoitoa HHT:n oireisiin ja komplikaatioiden ennaltaehkäisyyn. Toinen tavoite oli työelämälähtöinen, tiedon tuominen helposti saatavaan muotoon hoitohenkilökunnalle ja näin heidän tietoisuutensa lisääminen HHT:sta.

Kun tieto HHT:sta lisääntyy, se tuo mukanaan myös yhteiskunnallisen näkökulman. Kun HHT-potilas tunnistetaan, osataan niin oireisiin keskittyvä kuin ennaltaehkäiseväkin hoito kohdentaa oikein. Näin ehkäistään komplikaatioiden syntymistä ja säästetään paitsi potilaan kärsimystä ja hoitopäiviä, myös hoitokuluja.

Toimeksiantajani on Suomen HHT/Osler -Yhdistys ry, joka on vuonna 2018 HHT-potilaiden perustama potilasyhdistys hereditaarista hemorragista telangiektasiaa sairastaville potilaille, heidän läheisilleen ja sidosryhmille (Suomen HHT/Osler-yhdistys ry 2021). Tuottamani materiaali

saatetaan toimeksiantajan internetsivustolle, jossa sitä voidaan päivittää uusien tietojen ja hoitomuotojen mukaiseksi. Yhdistys voi tuottaa potilaan oppaasta paperisen version jaettavaksi tai yhdistyksen jäsen voi tulostaa sen itselleen ja käyttää sitä hyödyksi omahoidossa ja asioidessaan terveydenhoitopalveluissa.

Hain tutkittua tietoa HHT:sta käyttäen luotettavia tietokantoja, kuten KAMK-Finna ja Medic. Tiedosta oleellisena osana olivat kansainvälisesti laaditut, uusimpaan tietoon perustuvat HHT:n hoitosuositukset (Faughnan ym. 2020). Etsin tietoa hoitosuosituksista ja niihin perustuvasta potilaalle laaditusta materiaalista lähinnä englanninkielisistä painetuista sekä verkkojulkaisuista. Tietoa HHT:sta on suomen kielellä niukasti, eikä virallisia hoitosuosituksia suomen kielellä ole laadittu, englanniksi tietoa on runsaasti ja helpommin saatavilla.

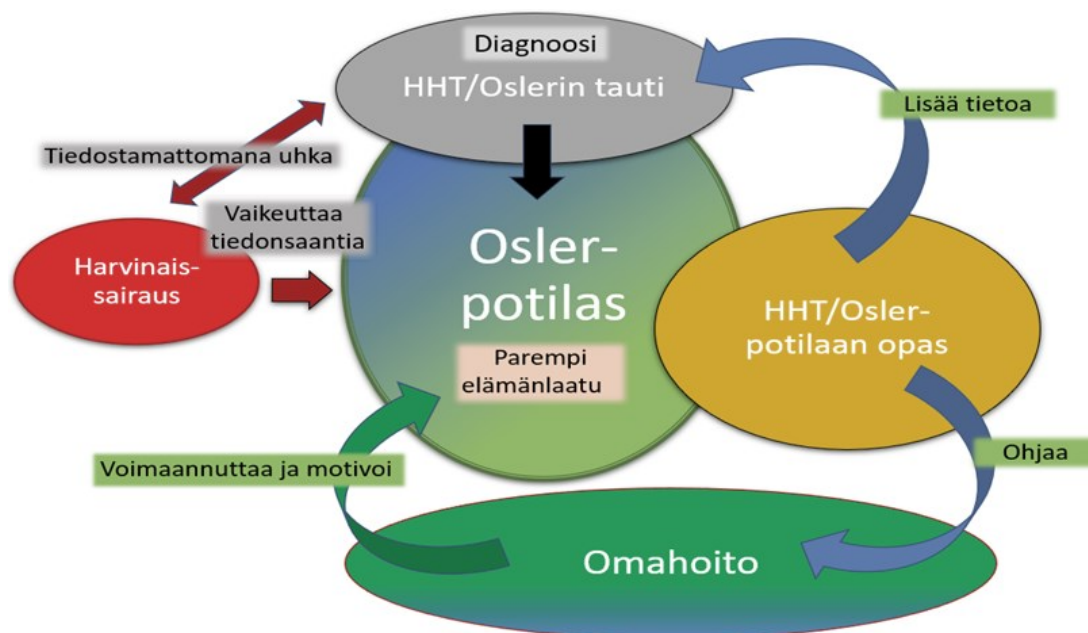
Toteutin potilaan oppaan tekemisen tuotteistamisprosessin avulla, jonka vaiheiksi kuvataan kehittämistarpeen tunnistaminen, ideointivaihe, tuotteen luonnosteluvaihe, tuotteen kehittäminen ja tuotteen viimeistelyvaihe (Jämsä & Manninen 2000, 28). Kysymykset, joihin etsin vastausta opinnäytetyössäni olivat: ”Mitä HHT/Osler-potilaan tulee tietää HHT:sta?” ja ”Miten HHT/Osler-potilasta voidaan tukea omahoidossa?”

Tuotteen viimeistelyvaiheessa lähetin potilaan oppaan luonnoksen arvioitavaksi eri käyttäjäryhmille, joita olivat HHT/Osler -yhdistyksen jäsenet, potilaat ja heidän läheisensä, hoitoalan opiskelijat, hoitajat, lääkärit ja muut henkilöt. Keräsin oppaasta palautetta Webropol-kyselyn avulla, johon vastasi 33 henkilöä, joista 12 oli HHT-potilaita. Potilaan opas sai hyvän vastaanoton ja siihen oltiin pääosin tyytyväisiä. Potilaan opas viimeisteltiin kyselyn vastausten analysoinnin jälkeen. Oppaasta tuli 48-sivuinen tiivis ja kattava opas HHT-potilaille ja heidän läheisilleen. Mielestäni opas vastaa opinnäytetyön kehittämistehtävän kysymyksiin hyvin. Toivon, että siitä on paljon hyötyä toimeksiantajalleni ja yhdistyksen jäsenille.

2 HHT/OSLERIN TAUTI

Opinnäytetyöni aiheena oli HHT/Oslerin tauti ja siihen liittyvän informatiivisen potilaan oppaan laatiminen. Oppaan tavoitteena on edistää HHT-potilaiden elämänlaatua. Kun tietoa tulee saataville, HHT-potilaan mahdollisuudet omahoidon toteuttamiseen kasvavat ja tiedon ja motivaation myötä kommunikointi sosiaali- ja terveystalvelujen piirissä helpottuu. Näin HHT:n oireita tunnistetaan paremmin ja osataan kohdentaa niin oireisiin keskittyvä kuin ennaltaehkäiseväkin hoito oikein ja ehkäistään komplikaatioiden syntymistä.

Opinnäytetyöni raportissa kuvasin HHT:hen liittyvät ominaispiirteet ja oireet, kerroin HHT:n diagnosoinnista, hoidosta, komplikaatioiden ehkäisemiseen liittyvistä tutkimuksista sekä HHT:n omahoidosta. Potilaan oppaan kehitystyötä ohjasivat ja sen lähtökohtana olivat käsitteet harvinaissairaus, HHT/Oslerin tauti, Osler-potilas ja omahoito. Potilaan opas lisää tietoa ja ohjaa potilasta omahoitoon, mikä luo potilaalle turvallisen perustan. Tämä voimaannuttaa ja motivoi potilasta, mikä lisää potilaan elämänlaatua. (Kuva 1.)



Kuva 1 Keskeiset käsitteet HHT/Oslerin tauti, HHT/Osler-potilas harvinaissairaus ja omahoito kaaviossa suhteessa toisiinsa ja opinnäytteeni tuotteeseen HHT/Osler-potilaan oppaaseen: Diagnoosin saatuaan henkilö identifioituu HHT/Osler-potilaaksi. Tauti kuuluu harvinaissairauksiin, mikä vaikeuttaa tiedonsaantia ja on tiedostamattomana uhka potilaalle.

2.1 HHT/Oslerin tauti, luokitus

Oslerin tauti on harvinainen, autosomaalisesti (sukupuolesta riippumattomasti) vallitsevasti periytyvän geenimutaation aiheuttama sairaus, joka tunnetaan myös nimillä Osler–Weber–Rendun oireyhtymä, Rendu Osler Weber tauti ja hereditaarinen hemorraginen telangiektasia. HHT (Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia) eli Hereditaarinen Hemorraginen Telangiektasia on kansainvälisesti tunnettu nimitys Oslerin taudista, suomennettuna perinnöllinen verenvuotoinen telangiektasia. Hereditaarinen kuvaa taudin perinnöllisyyttä, hemorraginen viittaa verenvuotoon, ja telangiektasia tarkoittaa iholla ja limakalvoilla esiintyviä verisuonisykeröitä, poikkeavia verisuonia, jotka näkyvät pieninä punaisina pisteinä. (Numminen & Taulu 2012; Palmer 2017, 1–2.)

H – hereditaarinen (perinnöllinen)

H – hemorraginen (verenvuotoinen)

T – telangiektasia (laajentunut verisuoni: tele-pieni, angi-verisuoniin liittyvä, ektasia-laajentuma)

HHT aiheuttaa verisuonistossa uudismuodostuksen häiriöitä, haurautta ja supistuskvyyttömyyttä, tyypillisesti kapillaari- eli hiusverisuonissa. HHT:n esiintyvyys maailmanlaajuisesti vaihtelee, ollen Euroopassa n. 1:5 000–8 000 ja taudin arvellaan olevan Suomessa alidiagnostoitu. (Numminen & Taulu 2012.)

Kansainvälisen harvinaissairauksien verkkopalvelusivusto Orphanet ylläpitää harvinaissairauksien aakkosellista hakemistoa ja harvinaissairauksien tautiluokitusta, joka perustuu asiantuntija-arvioihin. Tautiluokituksen tarkoituksena on helpottaa harvinaissairauksien diagnosointia ja hoitoa, mm. helpottaa konsultaatioavun hakemiseen harvinaissairaiden hoitoon kansainvälisesti. Orphanetin määritelmän mukaan HHT on perinnöllinen angiogeneesin eli verisuonten uudismuodostuksen häiriö, jolle on tunnusomaista mukokutaanisiet eli iholla ja limakalvolla esiintyvät telangiektasiat eli hiusverisuonten laajentumat ja sisäelinten valtimoiden epämuodostumat. Orphanetin antaman tiedon mukaan HHT:n maailmanlaajuinen esiintyvyys on 1–5: 10 000 ja taudin Orpha-luokitusnumero on 774. (Harvinaisista sairauksista 2020; Orphanet 2020.)

ICD-10 (International Classification of Diseases, 10. painos) on Maailman terveysjärjestön (WHO) kehittämä ja ylläpitämä kuolemansyitä, sairauksia, tapaturmia ja vammoja sekä terveystalvelujen käytön syitä kuvaava luokitus. Suomalaisesta versiosta huolehtii Terveysten ja hyvinvoinnin laitos (THL). (ICD-10 2011.) ICD-10 -luokituksen mukainen HHT:n diagnoosi on ”Perinnöllinen

verenvuotoinen teleangiektasia”, ”mukaan lukien Rendu-Osler-Weberin tauti” koodilla I78.0. HHT katsotaan kuuluvaksi verenkiertoelimien sairauksien ryhmään (ICD-10 2011, 380).

Oslerin tauti on aiemmin ollut Suomessa vakiintunut nimitys taudille, HHT-kirjainlyhenne on tullut kansainvälistymisen myötä käyttöön ja on helppokäyttöinen lyhykäisydessään. Molemmat, Oslerin tauti ja HHT ovat käytössä olevia nimityksiä, kuten toimeksiantajani, Suomen HHT/Osler - yhdistyksen nimessäkin. Käytän opinnäytetyössäni enimmäkseen nimitystä HHT, koska se on kansainvälisesti vakiintunut, tautia kuvaava nimitys.

2.2 Harvinaissairaus

Harvinaissairauksiin ymmärretään kuuluvaksi ryhmä erilaisia pitkäaikaissairauksia, joita esiintyy tietyllä alueella harvoilla henkilöillä. Suomessa on käytössä eurooppalainen harvinaisten sairauksien määritelmä. Sen mukaan sairaus on harvinainen, jos sen esiintyvyys on 1: 2000 tai harvempi eli jos sitä sairastaa enintään yksi henkilö kahdestatuhannesta henkilöstä. Harvinaissairauksien ryhmään kuuluu noin 8 000 eri sairautta. (Nevalainen & Jääskeläinen 2016.)

Harvinaissairauksia esiintyy kaikilla lääketieteen erityisaloilla ja ne voivat olla hyvin monimuotoisia. Niitä esiintyy kaikissa ikäryhmissä ja useimmat harvinaiset sairaudet liittyvät perimään ja harvinaissairauksista 80 % onkin geneettisiä. Harvinaissairaus voi olla myös hankittu, jolloin se voi aiheutua esimerkiksi ympäristön, tartuntataudin tai jonkin vamman seurauksena. (Harvinaissairaudet 2020.)

Harvinaiset-verkosto on v. 1995 perustettu harvinaistyötä tekevien sosiaali- ja terveysjärjestöjen yhteistyöverkosto, johon kuuluu kymmeniä eri harvinaissairauksien jäsenyhteisöjä. Harvinaiset-verkoston tehtävä on lisätä tietoisuutta harvinaissairauksista ja tehdä yhteiskunnallista vaikuttamistyötä harvinaissairaiden hyväksi kansallisesti ja kansainvälisesti. Harvinaiset-verkostossa mainitaan:

”Melkein kaikki perinnölliset sairaudet ovat harvinaisia, mutta kaikki harvinaiset sairaudet eivät ole perinnöllisiä”.

Harvinaissairaus voi olla esim. jokin infektio. Monissa harvinaissairauksissa sairauden syy on tuntematon ja suurimpaan osaan harvinaissairauksista ei ole olemassa parantavaa hoitoa, jolloin hoito keskittyy oireenmukaiseen hoitoon ja asianmukaiseen hoivaan, nämä voivat parantaa potilaan elämänlaatua ja eliniän odotetta. (Harvinaisista sairauksista 2020.)

Sosiaali- ja terveysministeriön harvinaisten sairauksien kansallisen ohjelman, joka toteutetaan vuosina 2019–23, tarkoituksena on kehittää sosiaali- ja terveydenhuollon palvelujärjestelmää vastaamaan paremmin harvinaissairaiden tarpeita. Valtioneuvoston asetuksessa erikoissairaanhoidon työnjaosta ja eräiden tehtävien keskittämisestä veloitetaan viiden yliopistosairaaloita ylläpitävän sairaanhoitopiirin tehtäväksi huolehtia harvinaissairauksien ehkäisy, diagnostiikka, hoito ja kuntoutus (A 582/2017). Suomen yliopistosairaaloihin on perustettu vuosien 2015–17 aikana harvinaissairauksien yksiköitä, jotka toimivat neuvontapisteinä perusterveydenhuollolle, kun potilaalla epäillään harvinaista sairautta. Harvinaissairauden yksiköt keskittyvät hoidon koordinointiin, neuvontaan ja yhteistyöhön eri harvinaissairaiden potilasjärjestöjen kanssa. (Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2019–2023 2019.)

Opinnäytetyön toimeksiantaja Suomen HHT/Osler-yhdistys kuuluu harvinaissairauksien verkostoon ja on osa maailmanlaajuista HHT-yhteisöä ja tekee kansainvälistä yhteistyötä, mm. osallistumalla kansainvälisiin konferensseihin ja tempauksiin (Suomen HHT/Osler -yhdistys ry 2022). Kansainvälisenä ja tärkeänä kattojärjestönä toimii voittoa tavoittelematon HHT:n tutkimusta ja hoitoa edistävä sekä tietoa jakava säätiö Cure HHT (Cure HHT 2021).

On olennaista huomata, että harvinaissairaus on tavallisempaa kuin osataan ajatellakaan. Kuten muissakin sairauksissa, harvinaissairauksissa erityisesti kokemusasiantuntijoilta saatava tieto ja vertaistuki korostuvat. Harvinaissairauksien järjestöjen kautta, jotka tuovat esille tietoa, ohjausta ja neuvontaa, on mahdollisuus tavata muita kaltaisiaan ja päästä vertaistuen piiriin. Näin toimeksiantajani Suomen HHT/Osler -yhdistys on omalta osaltaan ainutlaatuisessa roolissa edistämässä ja tukemassa HHT-potilaan arjen hallintaa ja elämänlaatua.

2.3 HHT-potilas

Opinnäytetyöni yhteydessä HHT-potilaalla tarkoitetaan henkilöä, jolla on Oslerin tautia eli HHT:ta aiheuttava geenivirhe. Kyseessä voi olla diagnosoitu tai diagnosoimaton potilas. HHT-potilaiden

sekä heidän läheistensä tärkeänä vertaistukiverkoston toimii Suomen HHT/Osler -yhdistys ry. Sosiaalisessa mediassa toimii Facebookin suljettu keskusteluryhmä HHT Suomi. Tämä on HHT-potilaiden v. 2016 perustama ryhmä ja se on toiminut verkostoitumisen apuvälineenä mm. Suomen HHT/Osler -yhdistyksen perustamiselle. (Facebook HHT Suomi 2016.) HHT/Osler -yhdistyksellä on Facebookissa myös oma tiedotussivustonsa, joka on avoin ryhmä (Facebook Suomen HHT/Osler -yhdistys 2019).

2.4 Omahoito

Omahoito tarkoittaa omasta terveydestään ja hyvinvoinnistaan huolehtimista sekä hoitamista hoitotyön ammattilaiselta saatavan, joko suoran tai epäsuoran, tuen avulla. Potilaan aktiivisuus on keskeisessä roolissa, jolloin omahoitoa mahdollistavien työkalujen avulla hän voi ylläpitää terveyttään ja hoitaa mahdollisia sairauksiaan hoitavan tahon kanssa yhdessä. Osallistuminen oman hoidon suunnitteluun lisää potilaan tietoa ja taitoa sairautensa hoitoon. Omahoidossa ammattilainen antaa tukea potilaalle elämäntapaan tai sairauden hoitoon liittyen. Terveyden ja hyvinvoinnin edistämiseen tai elämäntapojen muutoksiin voidaan käyttää omahoidon keinoja. Käyttöaiheista tärkeimpiä ovat erilaisten kroonisten sairauksien seuranta ja hoito sekä kuntoutuminen. (Tiihonen 2014, 6.)

Omahoito on keskeisessä osassa kaikkea hoitoa kansalaisen tai potilaan itse toteuttamana. Sen asema korostuu ihmisten jokapäiväisten valintojen kautta terveyden ylläpitämisessä ja pitkäaikaisairauksien hoidossa, jolloin tehdyt valinnat vaikuttavat oleellisesti sairauksien ehkäisyyn ja kulkuun sekä hoidon tuloksiin. (Saarelma 2017.)

Omahoito-käsitteessä korostuvat potilaan autonomia ja päätöksenteko-oikeus. Oleellista pitkäaikaisairaalle omahoidossa on tasapainon löytäminen sairauden vaatimusten, elämäntapojen, hoidon ja jokapäiväisen elämän välillä. (Routasalo, Airaksinen, Mäntyranta & Pitkälä 2009.)

Omahoito ja itsehoito voidaan monesti tulkita samaksi asiaksi, kuitenkin nämä eivät ole samaa tarkoittavia asioita. Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen (THL:n) ylläpitämän sosiaali- ja terveydenhuollon tiedonhallinnan sanaston (sotesanaston) määritelmän mukaan omahoito on *”terveydenhuollon asiakkaan tai potilaan itsensä toteuttama mutta ammattihenkilön kanssa yhdessä suunnittelema hoito.”* Itsehoidon määritelmä sen sijaan samassa THL:n tietokannassa on

”henkilön oma-aloitteinen toiminta terveydentilansa ja hyvinvointinsa arvioimiseksi, edistämiseksi ja ylläpitämiseksi.” Huomautuksena termin tarkennuksessa mainitaan, että itsehoitoon ei liity asiakas- tai hoitosuhdetta sosiaali- ja terveysalan palvelunantajaan tai ammattihenkilöön. (Sotesanastot 2021.)

Omahoidon määritelmässä ja kuvauksissa on huomioitavaa, että omahoito lisää potilaan motivaatiota hoitaa itseään ja tämä lisää elämänhallinnan tunnetta. Tämä puolestaan on voimaannuttavaa ja on omiaan lisäämään potilaan elämänlaatua. HHT/Osler-potilaan oppaassa käytin pääasiassa termiä omahoito.

3 HHT:N/OSLERIN TAUDIN DIAGNOSOINTI

HHT:n diagnoosi jää helposti saamatta tai diagnoosi viivästyy, varsinkin silloin, kun perheessä/suvussa ei ole diagnosoitua HHT-potilasta eikä tutkiva lääkäri ole perehtynyt HHT:hen. HHT-diagnoosi voidaan tehdä kliinisesti, ulkoisesti havaittaviin merkkeihin perustuen, lisäksi kuvantamisella voidaan todentaa sisäelinten verisuonimuutokset ja kolmanneksi voidaan tehdä geenitutkimus.

3.1 Curaçoon kliiniset kriteerit

HHT:n kliininen diagnostiikka perustuu Curaçoon kliinisiin kriteereihin (Taulukko 1). Kriteerit perustuvat HHT:n ulkoisiin merkkeihin ja sukuhistoriaan ja ovat olleet käytössä v:sta 1999. Kriteerien laatimisessa on ollut mukana kansainvälisen HHT-säätiön (HHT Foundation International, nyk. Cure HHT) tieteellinen neuvottelukunta (Palmer 2017, 154; Shovlin 2017).

Tähän viimeksi v. 2017 päivitettyyn kriteeristöön on lisätty kuvantamistutkimuksella AVM:sta (valtimo-laskimo epämuodostumista) saatujen tulosten tulkinta mukaan. Lisäksi kriteeristön kuvauksessa on määritelty tarkemmin niiden tulkinta, kuten nenäverenvuotojen toistuvuus ja esiintyminen eri tilanteissa ja esim. yöllisten nenäverenvuotojen esiintyminen on huomioitava epäilyttävänä. Ensimmäisen asteen sukulaisen (vanhemman, sisaruksen tai lapsen) HHT-diagnoosi on otettava myös vakavasti, koska jokaisella lapsella on mahdollisuus periä tauti. (Botella, Albiñana, Ojeda-Fernandez, Recio-Poveda & Bernabéu 2015; Shovlin 2017.)

Curaçoon kliinisiin kriteereihin kuuluvat neljä tarkasteltavaa asiaa. Ensimmäisenä ovat nenäverenvuodot, jotka esiintyvät potilaalla spontaanisti ja toistuvasti. Toisena tarkastellaan telangiektasioita, jotka ovat pieniä pistemäisiä verisuonimuutoksia iholla ja limakalvoilla. Telangiektasiat esiintyvät tyypillisesti huulissa, suuontelossa, sormissa, korvissa ja nenässä ja yleensä ne esiintyvät ryppäissä ja niitä on havaittavissa useita. Kolmantena kriteerinä ovat sisäiset verisuonimuutokset, jotka voidaan todentaa kuvantamalla. Näitä voivat olla ruoansulatuskanavan telangiektasiat (verenvuoto tai ilman verenvuotoa), keuhkojen, aivojen, maksan tai selkäytimen verisuonimuutokset (AVM). Neljäntenä kriteerinä tarkastellaan potilaan sukuhistoriaa ja tässä ensimmäisen asteen sukulaisen eli isän, äidin, sisaruksen tai lapsen HHT-diagnoosi näiden kriteerien

mukaisesti. HHT-diagnoosi on varma, jos kolme kriteeriä toteutuu. Diagnoosi on mahdollinen tai epäilty, jos kaksi kriteeriä esiintyy ja epätodennäköinen jos alle kaksi kriteeriä esiintyy. (Taulukko 1.) (Botella ym. 2015; Shovlin 2017.)

Curaçaon kliiniset kriteerit	
1. NENÄVERENVUODOT	spontaanit ja toistuvat
2. TELANGIEKTASIA	ruoansulatuskanavan telangiektasiat (verenvuoto tai ilman verenvuotoa), keuhkojen AVM, aivojen AVM, maksan AVM tai selkäytimen AVM
3. SISÄISET VERISUONIMUUTOKSET	useita, tyypillisissä kohdissa kuten huulet, suuontelo, sormet, korvat ja nenä
4. PERHEHISTORIA	ensimmäisen asteen sukulainen (isä, äiti, sisarus, lapsi), jolla on HHT-diagnoosi näiden kriteerien mukaisesti.

Taulukko 1 Curaçaon kliiniset kriteerit

3.2 Geenitestaus

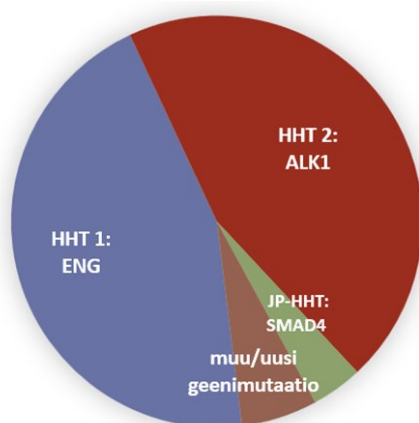
Geneettinen testaus on laboratoriotesti, jota käytetään perinnöllisten sairauksien, kuten HHT:n diagnosointiin. Veri- tai sylkinäytteestä uutetaan DNA (kromosomeissa esiintyvä nukleiinihappo, jonka molekyyli rakenne sisältää yksilön geneettisen informaation) ja analysoidaan virhegeenin eli mutaation tunnistamiseksi jossakin HHT:n aiheuttavista geeneistä. Kun yhden perheenjäsenen geenitestaus on osoittanut HHT:n aiheuttavan geenimutaation, voidaan näitä tietoja käyttää

muiden perheenjäsenten diagnosoinnissa. Huomattavaa on, että kaikilla HHT-virhegeenin perineillä perheenjäsenillä on sama virhegeeni. (Diagnosis of HHT 2021.)

Cure HHT kannustaa yksilöitä ja perheitä järjestämään geenitestauksen sellaisen terveydenhuollon tarjoajan kautta, joka ymmärtää HHT:n geenitestien monimutkaisuudet ja rajoitukset. Suomessa tämä voi vaatia vastaanotolla käyntiä yliopistollisen sairaalan perinnöllisyysklinikalla. (International HHT Guidelines 2020.)

Kansainvälisissä hoitosuosituksissa kliiniset Curaçaon kriteerit ovat diagnostiikan kulmakivi, mutta geenitestausta suositellaan, jotta kunkin perheen erityinen geenimutaation tyyppi saataisiin selville. Geenitestausta suositellaan tämän jälkeen erityisesti HHT-perheen lapsille ja nuorille, koska heillä ei ole nuoresta iästä johtuen vielä kliinisiä diagnosokriteerejä täyttäviä merkkejä näkyvissä. (International HHT Guidelines 2020.)

Tavallisimmat geenivirheet, jotka aiheuttavat HHT:ta, ovat HHT 1 -tyyppi kromosomissa 9 geenissä ENG ja HHT 2 -tyyppi kromosomissa 12 geenissä ACVRL1 (ALK1). HHT 1 ja HHT 2 -tyypin mutaatiot ovat kliinisen diagnoosin kriteerin täyttävistä potilaista n. 90 % HHT:n geenivirheistä. Harvemmin ilmentyviä geenimutaatioita esiintyy kromosomin 18 geenissä SMAD4 (3–5 %) joka aiheuttaa yhdistetyn HHT-oireyhtymän ja juveniilin (nuoruusiän) polyppitaudin, JP-HHT:n. Pienellä osalla potilaista esiintyy uusi tautia aiheuttava mutaatio, jolloin virheellistä geeniä ei ole peritty. Lisäksi tunnetaan pieni osa muissa geeneissä esiintyviä mutaatioita, jotka eivät kuulu HHT:ssa tavanomaisen geenitutkimuksen piiriin. (Kuva 2.) Näillä potilailla tautidiagnoosi tehdään pelkästään kliinisten oireiden perusteella. (Botella ym. 2015; International HHT Guidelines 2020; Numminen & Taulu 2012; Palmer 2017, 26–27.)



Kuva 2 Tavallisimmat geenivirheet eli mutaatiot, jotka aiheuttavat HHT:ta

3.3 Kuvantaminen

HHT-potilaiden diagnoosin yksi tärkeä osa-alue on sisäelinten, kuten aivojen, maksan ja erityisesti keuhkojen AV-muutosten havaitseminen. Nämä muutokset saattavat olla huomaamattomia ja oireettomia, mutta komplikaatiot voivat olla vakavia. Kuvantamistutkimusten tulokset on otettu mukaan viimeisimpiin Curaçaon kliinisten diagnoosikriteereihin. (Taulukko 1.) (Shovlin 2017.)

Ellei HHT ole poissuljettu geenitesteillä, HHT-potilaan lapset tulisi seuloa aivojen ja keuhkojen valtimon ja laskimon välisten epämuodostumien eli AVM:ien varalta. Lasten kuvantaminen on tärkeää, koska AVM:t muodostuvat usein muutaman vuoden ikäisenä ja saattavat puhjeta vuotamaan herkemmin kuin aikuisilla, etenkin aivoissa olevat AVM:t. (International HHT Guidelines 2020.)

Kuvantamista käytetään AVM:ien tunnistamiseen ja se on tärkeä osa HHT-potilaiden seulontaa ja hoitoa. Kuvantamiseen liitettyllä toimenpiteellä hoidetaan keuhkojen AVM:ia ja aivojen AVM:ia, kuten nenäverenvuodoissakin (Numminen & Taulu 2012). Kuvantaminen voidaan tehdä ultraäänitutkimuksen, tietokonetomografiatutkimuksen tai magneettikuvauksen menetelmin (International HHT Guidelines 2020; Palmer 2017, 51–53).

3.4 HHT:n hoito ja hoitosuositukset

HHT on parantumaton sairaus ja sen hoito perustuu oireiden lievittämiseen ja komplikaatioiden ennaltaehkäisemiseen. Seulontatutkimukset ovat välttämättömiä HHT:ssa, näin voidaan hallita ja ehkäistä vaikeita, jopa kuolemaan johtavia komplikaatioita. (Numminen & Taulu 2012.)

Kansainväliset hoitosuositukset HHT:lle on laadittu ensimmäisen kerran v. 2009 ja ne on päivitetty v. 2019–2020 uusimman tiedon mukaisiksi 65 henkilöä käsittävän kansainvälisen työryhmän toimesta. Työryhmä on koostunut lääkäreistä, tutkijoista, terveyden- ja hoitoalan ammattilaisista sekä HHT-potilaista viidestätoista eri maasta. Tämä viimeisin syyskuussa 2020 julkaistu suositus on järjestyksessään toinen kansainvälisesti koskaan julkaistu HHT:n hoitosuositus. Asiantuntijapaneeli loi ja hyväksyi kuusi uutta suositusta kullekin seuraavasta kuudesta ensisijaisesta aihealueesta: nenäverenvuoto, maha-suolikanavan verenvuoto, anemia ja raudanpuute, maksan VM: t, lasten hoito sekä raskaus ja synnytys. Suosituksia on näin ollen 36 yhteensä. Suosituksissa

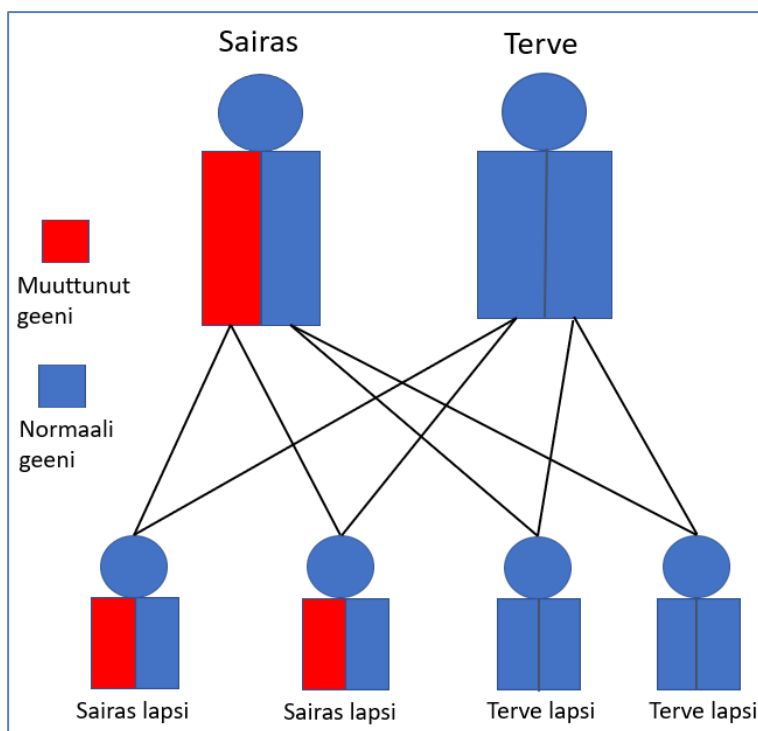
tuodaan esiin uusia todisteita ensimmäisten kansainvälisten HHT-suositusten aiheisiin sekä annetaan ohjeita kolmelle uudelle alueelle. Uusia aiheita ovat anemia, pediatria eli lastentautioppi, raskaus ja synnytys. Näiden suositusten tarkoitus on helpottaa HHT:n hoidon keskeisiä osatekijöitä kliinisessä käytännössä. (Faughnan ym. 2020; International HHT Guidelines 2020.)

Suomessa eri alojen lääkäreistä koostuva VAM-työryhmä (VAM = suonionomalia), joka on perustettu HUS:n sairaanhoitopiirin alueelle, keskittyy myös HHT-potilaiden hoitoon. HUS:n alueella asuvien HHT-potilaiden hoito on keskitetty sinne. Työryhmä valmistelee HHT-potilaan Terveystieteiden digihoitopolkua, joka on työn alla. VAM-työryhmä auttaa ja antaa konsultaatioapua tarvittaessa muualla maassa asuvien HHT-potilaiden hoitoon liittyvissä asioissa. HHT/Osler -yhdistyksen pyrkimyksenä on ylläpitää yhteistyösuhteita HUS:n VAM-työryhmään, harvinaissairaiden osastoille eri YO-sairaaloihin sekä Harsoon ja HHT-Europe -järjestöön. Tavoitteena ovat hoitoon pääsyn ja hoidon yhdenmukaistaminen sekä diagnosoinnin kehittäminen, näin potilaiden tasa-arvoinen kohtelu toteutuisi asuinpaikasta riippumatta. (HHT/Osler -yhdistys 2021; Salminen 2018.)

4 HHT:N/OSLERIN TAUDIN OMINAISPIIRTEET

HHT:n historian ensimmäisen diagnoosin teki Babington, kun hän kuvaili häiriön alun perin yhdellä yksittäisellä potilaalla jo vuonna 1865 (Babington 1865). Henri Rendu, ranskalainen sisätautitilääkäri, kuvasi vuonna 1896 ensimmäisen kerran telangiektasian ja perinnöllisen nenäverenvuodon yhdistelmän olevan erillinen hemofiliasta (verenvuototaudista). Tämän jälkeen seurasi sarja tapauksia, joista amerikkalainen Sir William Osler (1901) ja saksalainen Frederick Parkes Weber (1907) raportoivat. Rendu, Osler ja Weber esiintyvät eri yhdistelminä HHT:sta puhuttaessa. Oslerin kollega Frederick Hanes (1909) määritteli taudin luonnetta kuvaavan nimen hereditaarinen hemorraginen telangiektasia, josta kirjainlyhenne HHT tulee. (Dowling 2004; Osler, Weber, and Rendu 2022; Palmer 2017, 1–2).

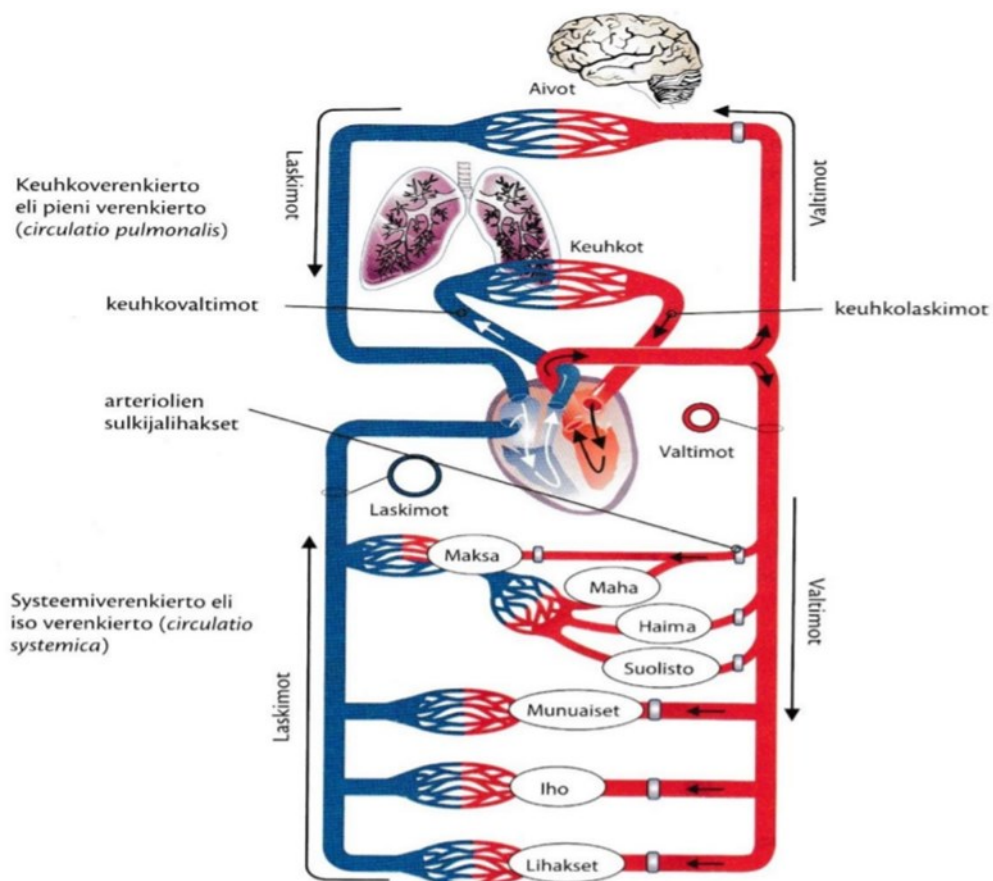
HHT:n aiheuttaa dominantisti eli vallitsevasti periytyvä geenivirhe, joka välittyy sukupolvelta toiselle 50 % mahdollisuudella (Kuva 3).



Kuva 3 Vallitseva (dominantti) periytyminen vanhemmalta lapselle.

Verisuonia on olemassa useita tyyppiä: valtimot, arteriolit eli pikkualtimot, kapillaarit eli hius-suonet, venulat eli pikkulaskimot ja laskimot. Systemisessä eli isossa verenkierrossa valtimot

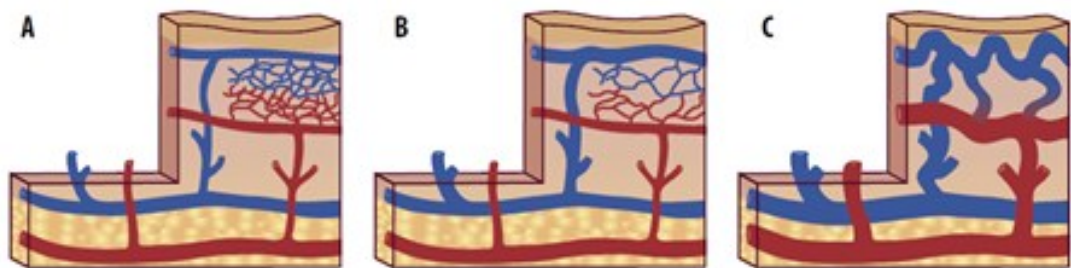
johtavat verta pois päin sydäimestä kohti kehon muita osia ja haarautuvat pikkuvaltimoihin. Pikkuvaltimot haarautuvat edelleen kapillaarisuoniksi eli hiussuoniksi. Kapillaarisuonet ovat pieniä verisuonia ja hyvin ohutseinäisiä ja koostuvat vain yhdestä solukerroksesta. Tämä mahdollistaa aineiden vaihdon veren ja kehon kudosten välillä, esim. ravinteet, happi ja solujätteet pääsevät kulkemaan seinämän läpi. Tämän aineiden vaihtoprosessin jälkeen kapillaarisuonet yhdistyvät pikkulaskimoiksi ja edelleen laskimoiksi, jotka tuovat verta takaisin sydämeen päin. Keuhkoverenkierrossa valtimo kuljettaa verta sydäimestä keuhkoihin, jossa kapillaarisuonten välillä tapahtuu kaasujen vaihto: happi imeytyy keuhkojen ilmasta vereen ja samalla hiilidioksidi erittyy verestä ilmaan. Laskimo vie hapekkaan veren takaisin sydämeen ja sitä kautta taas isoon, systeemiseen verenkiertoon valtimoita pitkin. (Kuva 4.) (Kettunen, Leppäluoto, Lätti, Rintamäki, Vakkuri & Viirimaa 2017, 148; Waugh & Grant 2010, 83.)



Kuva 4 Verenkierron toiminnallinen rakenne (Kettunen ym. 2017, 148).

HHT:ssa geenien poikkeavuuden vuoksi pienten verisuonien pinnalta puuttuu normaali joustava kerros, joka aiheuttaa verisuonten haurautta ja supistuskyyttömyyttä (Numminen & Taulu 2012;

Palmer 2017, 26–27). HHT:lle on ominaista verisuonten poikkeava rakenne ja uudismuodostuminen siten, että tyypillisesti valtimoiden ja laskimoiden välillä olevat kapillaarisuonet puuttuvat ja ovat muuntuneet laajentuneiksi ja ovat heikkoja seinämältään (Kuva 5). HHT:n verenvuototaipumus siis liittyy verisuonien poikkeavaan rakenteeseen, joka herkistää verisuonen puhkeamisen ja siten aiheuttaa verenvuotoja. Huomattavaa on, että geenivirhe ei vaikuta veren hyytymiseen eli HHT-potilaan veren hyytymisjärjestelmässä ei ole vikaa, kuten esim. hemofiliassa (verenvuototauti). (Palmer 2017, 1.)



Kuva 5 *A)* Normaalisti arteriolit (pikkuvaltimot) ja laskimot ovat yhteydessä toisiinsa runsaan kapillaariverkoston kautta. *B)* HHT:n varhaisvaiheessa kapillaariverkosto harvenee ja laskimot laajentuvat, mutta laskimoiden ja arteriolien välillä on kuitenkin edelleen yhteys. *C)* HHT:ssa valtimoiden ja laskimoiden välille muodostuu lopulta laajentuneita suonyhteyksiä ilman selkeää kapillaariverkosta. Tästä seuraa telangiektasioita. (Numminen & Taulu 2012.)

Tutkijat ovat huomanneet, että juuri verisuonten seinämän endoteelisolut ovat niitä, joita terveen ihmisen ENG ja ALK1 geenit suojaavat ja ehkäisevät AVM:n (valtimon ja laskimon välisten epämuodostumien) ja vuotojen muodostumista verisuonissa. HHT:ssa puutteelliset ENG ja ALK1 geenit vaikuttavat siis joustavaan endoteelikerrokseen heikentävästi ja verisuonet ovat siksi herkkiä laajentumiselle ja niiden seinämien puhkeamiselle. (Palmer 2017, 129.)

HHT:n oireet ovat hyvin moninaisia ja niiden esiintyvyys vaihtelee suvuittain esiintyvän mutaation sekä yksilöllisen taipumuksen mukaan. HHT-potilas voi selvitä 30–40-vuotiaaksi ilman selkeästi havaittavia oireita. Arviolta 95 % HHT-potilaista kokee oireita elämänsä aikana. (What is HHT 2021.)

HHT:lle ominaista ovat kaksi erityyppistä verisuonipoikkeavuutta, telangiektasiat (Kuva 5) ja valtimon ja laskimon väliset epämuodostumat, AVM:t (Kuva 8) (What is HHT 2021). Nämä poikkeavuudet aiheuttavat tyypillisesti verenvuotoja aiheuttaen raudanpuutetta ja anemiaa. Tyypillisin HHT:n oire on nenäverenvuodot, taudin muita kohde-elimiä ovat iho, keuhkot, suolisto, aivot

ja maksa (Numminen & Taulu 2012). On todettu, että myös silmissä on usein poikkeavia verisuonia, jotka voivat näkyä silmän pinnalla. Nämä ovat usein harmittomia, vaikka saattavat näyttää dramaattisilta. Selkäytimen verisuonimuutoksia saattaa esiintyä hyvin harvoilla. (Blomgren 2021; What is HHT 2021.)

4.1 Pienet verisuonimuutokset eli telangiektasiat

Yksi HHT:n aiheuttama verisuonten uudismuodostuksen häiriö ilmenee iholla ja limakalvoilla muodostuvina hiusverisuonten laajentumina, verisuonisykeröinä, jotka ovat herkkiä vuotamaan. Vuodot huonontavat HHT-potilaan elämänlaatua. Näitä pieniä hiusverisuonten laajentumia kutsutaan telangiektasioiksi (laajentuneet verisuonet: tele-pieni, angi-verisuoniin liittyvä, ektasia-laajentuma).

Nenäverenvuodot ja niiden vaikutus elämänlaatuun

Näkyvin ja yleisin oire HHT:ssa on toistuvat ja spontaanit nenäverenvuodot, joita esiintyy n. 95 % keski-ikä saavuttaneista HHT-potilaista. Nenäverenvuodot voivat alkaa jo lapsuusiässä ja jatkuvat läpi elämän, toisilla nenäverenvuodot alkavat vasta aikuisiällä. Nenäverenvuotojen esiintyminen on hyvin yksilöllistä, ne voivat olla päivittäin toistuvia, luonteeltaan vähäisiä tai hyvin runsaita. Nenäverenvuodot aiheutuvat nenän limakalvoilla esiintyvistä telangiektasioista, jotka ovat vuotoherkkiä (Kuva 5). Nenäverenvuodot hankaloittavat HHT-potilaan arkea ja niillä on merkittävän heikentävä vaikutus elämänlaatuun. (Numminen & Taulu 2012; Palmer 2017, 32.)

HHT ei niinkään vaikuta kuolleisuuteen, vaan enemmänkin sairastavuuteen. Toistuvat ja mahdollisesti vaikeat nenäverenvuodot, joita suurin osa HHT-potilaista kokee, aiheuttavat sairastavuutta ja heikentyntä elämänlaatua. (Grigg, Anderson & Earnshaw 2017, 160.)

Elämänlaadun alenemisen huomioivat Grigg ym. viitatessaan Aassar ym., jotka tarkastelivat tutkimuksessaan erityisesti nenäverenvuotoa HHT-potilaille ja havaitsivat, että 93 %:lla potilaista oli nenäverenvuotoa. Niiden keskimääräinen alkamisikä oli 12 vuotta, ja potilaille oli keskimäärin 18 verenvuotoa kuukaudessa. Tämä HHT:n hallitseva piirre aiheuttaa monille potilaille korkean sairastavuustason. HHT-potilaista 18 %:lla nenäverenvuoto oli dokumentoitu niin vakavaksi, että se

esti heidän kykyään työskennellä ja harjoittaa normaalia toimintaa. (Grigg ym. 2017, 158.) Holantilaisen raportin mukaan kolmannes HHT-potilaista kärsii nenäverenvuodoista myös öisin, mikä johtaa huonoon unenlaatuun (de Booy & Westerman 2005, 10).

Elämänlaadun heikkeneminen HHT-potilailla erityisesti nenäverenvuotojen vuoksi tulee esille tutkimuksissa ja artikkeleissa, jotka käsittelevät HHT:ta. Elämänlaadulle on olemassa määritelmiä, yleensä se on jokaisen oma subjektiivinen kokemus, toisaalta sitä voidaan tarkastella myös objektiivisesti, ulkopuolelta käsin. Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen (THL:n) ylläpitämä Toimintakyvyn mittaamisen ja arvioinnin kansallisen asiantuntijaverkoston (TOIMIA) tavoitteena on toimintakyvyn mittaamisen yhtenäistäminen, kehittäminen ja arviointi Suomessa sekä toimintakyvyn käsitteiden yhtenäistäminen (Toimia-verkosto 2022).

THL:n asiantuntijoista koostuvan työryhmän tekemän ja TOIMIA:n työvaliokunnan hyväksymän suosituksen mukaan keskeistä kaikissa elämänlaadun määritelmässä on inhimillisen, subjektiivisen kokemuksen kunnioittaminen. Elämänlaadun käsite on luonteeltaan moniulotteinen. Useimmat määritelmät kattavat ainakin kolme ulottuvuutta: fyysinen, psyykinen ja sosiaalinen. Myös ympäristö voi kuulua yhtenä ulottuvuutena ja se sisältää esimerkiksi taloudelliset resurssit, turvallisen ympäristön, palvelujen saatavuuden, fyysisen ympäristön ja esteettömyyden. (Toimia-suositus 2013.)

Elämänlaatua voidaan mitata erilaisilla mittareilla, esim. WHO:n elämänlaadun mittarissa WHOQOL-BREF-mittari arvioi neljää eri elämän ulottuvuutta: fyysistä, psyykkistä, sosiaalista sekä elämän ympäristön näkökulmaa (Korpilahti & Takatupa 2015).

HHT/Osler-yhdistyksen jäsen, Rosman kuvaa blogissaan nenäverenvuotoja ja niiden yhteyttä elämänlaatuun mm. näin (Rosman n.d.):

”Nenäverenvuodot eivät ole yleensä vaarallisia, mutta -voi kyllä, todella ärsyttäviä! Lap-suudesta muistan, miten mummini istui monesti, surkean näköisenä, vessanpytyn kannen päällä, paksu tollo veristä paperia nenällään.”

”Jännä juttu että enemmän kuin varsinaisesti ajattelen miltä vuoto minusta tuntuu, ajattelen mitä muut ihmiset siitä ajattelevat, mikäli näin sattuu julkisella paikalla. Tuppo nenässä kulkeminen tuntuu erällä tavalla hirvittävän nololta ja nöyryyttävältä, ihmisten ennakkoluulojen vuoksi.”

Saarnio kuvaa opinnäytetyössään tekemänsä kyselyn vastausten perusteella HHT-potilaan nenäverenvuotojen vaikutusta elämänlaatuun seuraavasti. Kyselyyn vastanneita oli 24. (Saarnio 2020, 35, 37.):

”Vastauksista ilmenee, että nenäverenvuoto heikentää kaikkien elämänlaatua hieman. Asteikolla 3–10 on tullut kaikki Oslerin tautia sairastavien vastaukset. Nenäverenvuoto on heikentänyt 15 potilaan elämänlaatuun asteikolla 6–9, joten vaikutus on merkittävä. Kahdella vastaajista nenäverenvuoto haittaa elämänlaatua erittäin paljon.”

”Vastaajista osa koki, että he eivät saaneet tarvittavaa sairaslomaa, vaikka nenäverenvuoto on ollut runsasta. Osler-potilaat ovat huomanneet stressin lisäävän nenäverenvuotoa, joka haittaa potilaiden työntekeä.”

Palmerin (2017, 138) mukaan HHT vaikuttaa tunne-elämään, ihmissuhteisiin, työhön ja vapaa-aikaan – toisin sanoen elämänlaatuun. Hän mainitsee, että elämänlaatuun liittyvää tutkimusta on rajoitetusti, mutta useat tutkimukset Saksassa, Norjassa ja USA:ssa osoittavat, että elämänlaatu on sidoksissa HHT:n aiheuttamien oireiden vakavuuteen ja jossain määrin yksilön omaan kykyyn hallita stressiä. Erityisesti nenäverenvuotojen vakavuus ja aika nenäverenvuotojen hoitamiseen ovat kytköksissä stressiin, ahdistuneisuuteen ja alakuloisuuteen.

Palmer (2017, 138) kirjoittaa teoksessaan HHT-potilaiden elämäkokemuksia tutkivan tutkimuksen tuloksista, jossa on käynyt ilmi, että monet olivat huolissaan muiden perheenjäsenten terveydestä ja olivat huolissaan oireiden lisääntymisestä vanhetessaan. Huolimatta turhautumisesta, hämmennyksestä, huolesta ja surusta, ihmiset kuvailivat myös HHT:n hyväksymistä ja sopeutumista sen vaikutuksiin elämässään. Tähän liittyy mm. strategiat nenäverenvuotojen sosiaalisten vaikutusten hallitsemiseksi. Tutkimuksessa tarkasteltiin, kuinka ihmiset kertovat HHT:sta muille elämässään. Töissä HHT:n paljastaminen tehtiin useimmiten "tarve tietää" -periaatteella, sillä välittömälle esimiehelle kerrottiin, jos nenäverenvuoto vaati usein vessassa käymistä. Ystäville ja seurustelukumppaneille kerrottiin HHT:sta yleensä silloin kun ihmissuhteesta tuli läheisempi tai vakavampi. HHT-potilaille sairaudestaan kertominen oli helpompaa kuin muille geneettisiä sairauksia sairastaville, luultavasti juuri sen vuoksi, että nenäverenvuoto osoitti, että jotain on pielessä ja he kokivat, että heidän täytyi antaa selitys muille vuotojen syystä.

Tutkimukset ovat osoittaneet, että lääkäreitä tulisi rohkaista kiinnittämään huomiota, ei pelkääntään kliiniseen HHT-potilaan hoitamiseen vaan myös HHT:n mukanaan tuomiin emotionaalisiin ja

sosiaalisiin seurauksiin. Lääkäreiden tulisi myös auttaa konsultteja ja psykologeja, jotta he ymmärtäisivät paremmin tukea tarvitsevan erityispiirteitä ja selviytymiskeinoja. Nämä asiat voivat parantaa sopeutumista ja elämänlaatua HHT-potilailla. (Palmer 2017, 138–139.)

Nenäverenvuodot johtavat usein raudanpuutokseen ja anemiaan ja vakava vuoto voi olla henkeä uhkaava. Verta ohentavien lääkkeiden, kuten varfariinin käyttö, ei ole täysin pois suljettu HHT-potilailta. Jos lääkäri on määrännyt niitä, säännöllisten nenäverenvuotojen kanssa kamppailevan potilaan pitäisi keskustella hoitavan lääkärin kanssa niiden tarpeellisuudesta. Yleensä hengityksen aiheuttama turbulentti ilmavirtaus aiheuttaa nenän limakalvojen kuivumista ja telangiektasioiden verenvuotoa. Kosteuttavalla paikallishoidolla ehkäistään telangiektasioiden halkeilua ja vuotoa ja se on näin ollen nenäverenvuodon hoidon perusta. Jos tämä ei hoitona riitä, on harkittava muita hoitomuotoja, joissa vaaditaan usein KNK-lääkärin (kurkku-nenä-korvatautien) asiantuntemusta. (International HHT Guidelines 2020; Palmer 2017, 32.)

Nenäverenvuoto voi oireilla veren makuna suussa tai kurkun takaosassa, kirkkaanpunaisen tai mustan veren oksentamisena (nielty veri) tai anemian ja raudanpuutteen oireina. Diagnoosissa auttavat potilaan kliinisen historian tunteminen ja fyysisen tutkimuksen tekeminen. Lisäksi anemian ja raudanpuutteen arvioimiseksi on hyvä ottaa laboratoriokokeita, johon kuuluvat täydellinen verenkuvat ja ferritiinitason eli rautapitoisuuden määrittely verestä. (International HHT Guidelines 2020.)

Kansainvälisissä hoitosuosituksissa nenäverenvuodolle esitetään useita eri hoitomuotoja itsehoiton keinoista erikoislääkärin hoitoihin. Lääkäri voi määrätä antifibrinolyttistä eli verta hyydyttävää lääkeainetta, joka hillitsee verenvuotoja. Tällainen lääkeaine on mm. traneksaamihappo, jota voidaan käyttää kosteuttavana verenvuotoa ehkäisevänä paikallishoitona nenän limakalvoille. Suun kautta otettavaa traneksaamihappoa voidaan käyttää potilaalle, jolle limakalvojen paikallis- hoito ei ole riittävä. (International HHT Guidelines 2020.)

Lääkäri voi hoitaa nenän limakalvojen telangiektasioita nenäverenvuotojen tyrehdyttämiseksi erilaisilla ablaatiohoidoilla. Ablatiohoidolla tarkoitetaan kehon osan, kudoksen tai sen toiminnan poistamista tai tuhoamista, joka voidaan suorittaa eri menetelmillä (Ablative therapy 2021). HHT-potilaan nenäverenvuotoon käytettäviä ablaatiohoitoja ovat esim. laserkäsittely, sähköhyydytysmenetelmä (radiotaajuushoito eli *radiofrequency ablation* = RFA), sähkökirurgia diatermialaitteella ja skleroterapia. Huomattavaa on, että HHT-potilaille ei suositella laapistushoitoa

(hopeanitraatilla käsittelyä), jota tavanomaisesti käytetään nenäverenvuotojen tyrehdyttämiseen. Nenän tamponaatiota voidaan käyttää nenäverenvuotoihin, joita on vaikea tyrehdyttää. Tamponaatiossa tulisi käyttää materiaalia, joka ei provosoi uuteen vuotoon, kuten liukeneva tai matalapaineinen kostutettu nenätamponi. Lääkehoito Bevasitsumabilla hidastaa verisuonten kasvua ja sen on osoitettu vähentävän nenäverenvuotoa. Bevasitsumabi on saatavana HHT:n hoitoon nenäsumutteena, pistoksena tai suonensisäisesti annettavana. Operatiiviset toimenpiteet, kuten septodermoplastia ja nenän sulkemisleikkaus (Youngin toimenpide) on varattu potilaille, joille muu hoito on epäonnistunut ja niistä tulisi keskustella HHT-kokoneen KNK-lääkärin kanssa. (International HHT Guidelines 2020.)

Nenäverenvuotojen omahoito

Nenäverenvuotojen ehkäisyssä ensisijainen ja yksinkertainen hoito on kosteuttava paikallishoito. Kosteus suojaa telangiektasioita kuivalta ilmalta ja allergeeneilta ja ne vuotavat vähemmän. Kosteuttamiseen käytetään paikallisia hoitoja. Apteekissa on saatavilla useita eri nenän limakalvojen kostutustuotteita, kosteuttavia nenäsuihkeita, -tippoja ja -voiteita, joita voi käyttää jatkuvasti, esim. A-vitamiinivalmisteita. Suihkeita ja tippoja on saatavana sekä öljy- että vesipohjaisina ja nenään tarkoitettua voidetta voi levittää myös nenän limakalvoille, esim. Bepanthenia. Limakalvojen kostuttaminen esim. keittosuolaliuossumutteella ennen puhdistamista poistaa karstaa hellävaraisesti. Ilmankostutin pitää ilman kosteana ja saattaa vähentää nenäverenvuotoa, erityisesti yöllä tai kun ilmastointilaitteet tai lämmitys kuivattavat huoneilmaa. Nenän kaivamista ja rajua niistämistä tulisi välttää. Kuuma suihku ja sauna tai kylmä ja kuiva pakkasilma sekä lämpötilojen vaihtelut voivat niin ikään altistaa nenäverenvuodoille. Tulehduskipulääkkeiden käyttö lisää verenvuotoherkkyyttä, joten niiden käyttöä tulee välttää. Jotkin luontaistuotteet, kuten omega-3, kalaöljyt, pellavansiemenet ja -öljy, helokkiöljy ja E-vitamiini lisäävät myös verenvuotoherkkyyttä. (Albiñana 2020; Palmer 2017, 37; Saarelma 2022.)

Nenäverenvuotojen seurantaan voidaan käyttää Epistaxis Severity Score (ESS) -standardia (nenäverenvuodon vaikeusasteen pisteytys), joka on online-työkalu. Sitä käytetään HHT-potilaiden nenäverenvuodon vaikeusasteen arvioimiseen ja sillä tarkastellaan vuotoja viimeisten kolmen kuukauden ajalta. ESS voi auttaa hoitavaa tahoa arvioimaan, kuinka potilas reagoi saamaansa hoitoon. Hoidon arviointi tehdään vertaamalla edellistä tulosta nykyisen kanssa. ESS:n pistemäärä vaihtelee välillä 0–10, ohjelma laskee pisteet automaattisesti, kun vastataan kuuteen

yksinkertaiseen kysymykseen. Kolme ensimmäistä kysymystä käsittelevät nenäverenvuotojen tyypillistä esiintymistiheyttä, kestoja ja voimakkuutta. Seuraavana vastataan kysymyksiin: oletko hakenut nenäverenvuotoon apua terveydenhoitopalveluista, oletko tällä hetkellä aneeminen (verikokeet, Hb) ja oletko saanut verensiirtoja nenäverenvuotoihin. Muutos ESS-pisteissä edellisiin pisteisiin verrattuna tarkoittaa, että hoitavan lääkärin kanssa tulisi keskustella nenäverenvuotojen tilasta sekä hoidon sopivuudesta senhetkiseen tilanteeseen (Kuva 6). Cure HHT:n sivulla on linkki ESS-työkaluun. (Cure HHT 2022; ESS 2015; Palmer 2017, 40–41.)



Kuva 6 ESS-pisteytyksessä käytetty asteikko 0–10 verenvuotojen laadun arvioimisessa.

Nenäverenvuotojen tyrehdyttäminen on HHT-potilaalle varmastikin tuttua ja monella on siihen kehittyneet omat toimintatapansa. Yleinen suositus on, että nenäverenvuodon sattuessa nojataan istuessa hieman etukumaraan asentoon (kuin lukisit kirjaa). Taaksepäin nojaamista tulee välttää, ettei veri valu nieluun ja mahaan, nielty veri saattaa aiheuttaa pahoinvointia. Ensin niitetään nenä varovasti tyhjäksi hyytymien varalta, jonka jälkeen puristetaan sormilla nenänvarresta sieraimet yhteen luun ja ruston kohtaamisrajasta. Vaihtoehtoisesti vain vuotava sierain puristetaan kiinni painamalla nenän sivua väliseinää vasten. Verenvuodon tyrehdyttämisessä auttaa kylmähoito: voi ottaa samalla jääpalan suuhun tai laittaa kylmäpakkauksen niskaan, otsaan tai nenänvarteen. Paleltumavammojen välttämiseksi on huomioitava, että pakkaus ei tule suoraan ihoa vasten, vaan välissä on pyyhe tai muu kangas. Puristusta nenänvarressa pidetään yhtämittaisesti 15 minuutin ajan. Jos verenvuoto ei ole tyrehtynyt on syytä hakeutua hoitoon. (Palmer 2017, 41–42; Saarelma 2022.)

Nenäverenvuodon tyrehdyttämiseen voi käyttää pakkaamishoitoa eli nenän tamponaatiota. Sitä ei suositella ensisijaisena hoitomuotona HHT-potilaalle sen aiheuttaman mekaanisen ärsytyksen vuoksi. Yleensä terveydenhuollon ammattilainen tekee tamponaation, mutta muutamia kotikonsteja omahoidon keinoin siihen on olemassa. Tavallisin saatavilla oleva, joskaan ei ehkä tehokkain menetelmä, on yksinkertaisesti nenäliinasta kierretyn paperitupon laittaminen vuotavaan sieraimen. Paperituppoa parempi vaihtoehto on esim. vaseliinilla voideltu pumpuli- tai sideharso-tuppo. On tärkeää, että tuppo voidellaan, jotta se ei tartu limakalvon vuotokohtaan ja nenä ei ratkea vuotamaan tuppoa pois otettaessa. Joitain nenäverenvuotoon tarkoitettuja itsehoitotuotteita on saatavilla apteekista. Hemostaattinen (verenvuotoa tyrehdyttävä) gelatiinisieni,

kauppanimeltään Spongostan, on imukykyinen ja siitä voi leikata sieraimen sopivan palan vuotoa tyrehdyttämään. Gelatiinisieni liukenee itsestään pois muutaman päivän sisällä, joten sen poistamisesta ei tarvitse huolehtia. (Spongostan 2022.) Toinen tuote on verenvuotoa tyrehdyttävä sidos, jota voidaan käyttää niin haavoille kuin nenäverenvuotoihinkin. Tuotenimeltään BloodSTOP on valmistettu 100 % luonnonkuituselluloosasta ja se tyrehdyttää vuodon geeliytyessään kontaktissa veren kanssa. Nenäverenvuotojen tyrehdyttämiseen levyn muotoinen sidos leikataan tarvittaessa sopivan kokoiseksi, kierretään rullalle ja työnnetään vuotavaan sieraimen. Geeli poistetaan vuotokohdasta vuorokauden kuluttua. (BloodSTOP 2021.) HHT-potilaan on hyvä keskustella hoitavan lääkärin kanssa, mikä olisi sopivin tapa tyrehdyttää vuoto.

Nenäverenvuodot ovat ennalta-arvaamattomia, niiden varalta HHT-potilaalla on hyvä olla aina mukana ainakin nenäliinoja tai mahdollisesti itse koottu ”ensiapupakkaus”, esim. käsilaukussa tai repussa mukana kuljetettavaksi. Ensiapupakkauksessa voisi olla nenäliinojen lisäksi nenäsumutetta, vaseliinia ja itselle sopivaa verenvuotoa tyrehdyttävää materiaalia. Nenäverenvuotojen riski saattaa kasvaa, kun on stressaantunut, saanut liian vähän lepoa tai fyysisen ponnistuksen aikana tai sen jälkeen. Myös tietyt ruoat tai voimakkaat mausteet ja alkoholi voivat lisätä verenvuotoja. Runsaan nenäverenvuodon jälkeen HHT-potilaan olisikin hyvä välttää näitä asioita, kuten myös kuumia ruokia ja juomia lämmön verisuonia laajentavan vaikutuksen vuoksi. Kun HHT-potilas tuntee oman nenäverenvuodon tyypilliset laukaisevat tekijät, kannattaa ne ottaa huomioon päivän aikatauluja ja sosiaalisia tilanteita suunniteltaessa. Varautuminen ja etukäteen suunnittelu lisää varmuuden tunnetta eri tilanteissa. HHT-potilas voi myös miettiä mitä toisille sanoo, jos nenä ratkeaa vuotamaan kesken työpäivän, kokouksen tai vaikkapa juhlassa. HHT-potilas voi esimerkiksi kertoa, että hänellä on verisuonten heikkoutta aiheuttava sairaus, joka saa nenän vuotamaan. Jos joku säikähtää vuotoa, niin on hyvä kertoa myös, ettei hänellä ole veriteitse tarttuvaa tautia. Nenäverenvuoto voi johtaa tilanteeseen, jolloin voi, niin halutessaan, kertoa HHT:sta ja näin tuoda tietoa siitä tietämättömille. (Palmer 2017, 43–44.)

Mukokutaaniset telangiektasiat eli merkit iholla ja limakalvoilla

Toinen, yleinen ja näkyvä HHT:n oire ovat mukokutaaniset eli iholla sekä limakalvoilla (huulet, kieli, ikenet, suun limakalvot) esiintyvät telangiektasiat, jotka ovat silmin nähtäviä tummanpunaisia, pistemäisiä muutoksia yleensä sormissa sekä kasvojen alueen iholla tai limakalvoilla ja aiheuttavat lähinnä kosmeettista haittaa, joskin voivat aiheuttaa verenvuotoa esim. parranajon tai

hampaiden pesun yhteydessä. Telangiektasiat ilmaantuvat yleensä aikuisena ja voivat olla pieniä ja litteitä, lähes huomaamattomia tai suurempia, koholla olevia punaisesta siniseen eri sävyisiä muutoksia, kuin verisiä rakkuloita. Telangiektasioiden koko voi vaihdella millimetristä muutama millimetriin. Poskien iholla telangiektasiat voivat levitä hämähäkkimäisesti. Telangiektasioiden määrä ja koko suurenee yleensä iän myötä ja niitä esiintyy arviolta 95 %:lla HHT-potilaista. Kasvojen telangiektasiat voivat olla kosmeettinen, häiritsevä haitta, jolloin ne vaikuttavat HHT-potilaan elämänlaatuun heikentävästi. (Kuva 7.) Hoitona häiritseviin tai vuotaviin telangiektasioihin käytetään laserhoitoa, jolla ne saadaan näkymättömäksi. (de Booy & Westerman 2005; Cure HHT 2021; Palmer 2017, 35–36; What is HHT 2021.)



Kuva 7 Kasvojen ja suun alueella telangiektasiat näkyvät tummanpunaisina, pistemäisinä muutoksina iholla ja limakalvolla. (Kuvat: Eija Lukkari)

Ruoansulatuskanavan muutokset

Telangiektasioita voi esiintyä ruoansulatuskanavassa eli GI-kanavassa (gastrointestinaalikanavassa) limakalvojen pinnalla. Ruoansulatuskanavassa esiintyessään telangiektasiat voivat aiheuttaa verenvuotoja, jotka alkavat ilmaantua n. 50 vuoden iässä. Suolistovuodosta merkinä ovat mustat veriulosteet (meleena). Vuoto voi olla kroonista tihkutteluvuotoa tai akuuttia runsasta vuotoa, joka aiheuttaa raudanpuutetta ja anemiaa, pahimmillaan hengenvaarallisen verivolyymien menetyksen. Ruoansulatuskanavan vuotoja esiintyy tyypillisesti HHT 2 -tyypin taudissa. (Cure HHT 2021; Numminen & Taulu 2012; Palmer 2017, 45–46; What is HHT 2021.)

Ruoansulatuskanavan vuotoja ovat kaikki GI-kanavassa esiintyvät vuodot, suusta peräsuoleen. Noin 80 %:lla HHT-potilaista esiintyy telangiektasioita mahalaukussa (46–75 %) tai ohutsuolessa (56–91 %), ruokatorvessa ja paksusuoleessa niitä esiintyy harvemmin. GI-kanavan telangiektasiat eivät ole kipeitä tai aiheuta epämukavuutta. Noin 30 %:lle HHT-potilaista kehittyy selkeä ja

oireinen ruoansulatuskanavan vuoto, joka voi vaihdella lievästä vakavaan. Se on yleisempi naisilla kuin miehillä ja esiintyy yli 40-vuotiailla ja on yleinen oire yli 50-vuotiailla. Jos potilaalla on krooninen anemia tai raudanpuutos tulisi epäillä GI-kanavan vuotoa. Vuodot aiheuttavat vakavaa sairastavuutta ja heikentyneitä elämänlaatua. Krooninen ruoansulatuskanavan verenvuoto johtaa vakavaan raudanpuuteanemiaan, joka vaatii toistuvia suonensisäisiä raudankorvaushoitoja ja/tai verensiirtoja. Ruoansulatuskanavan verenvuoto on harvoin merkittävää lapsilla, paitsi niillä, joilla on SMAD4-genotyyppi, ja se liittyy sitten tyypillisesti polyypeistä peräisin olevaan verenvuotoon. (Hammill, Wusik & Kasthuri 2021; HHT 2021; Palmer 2017, 72–73; What is HHT 2021.)

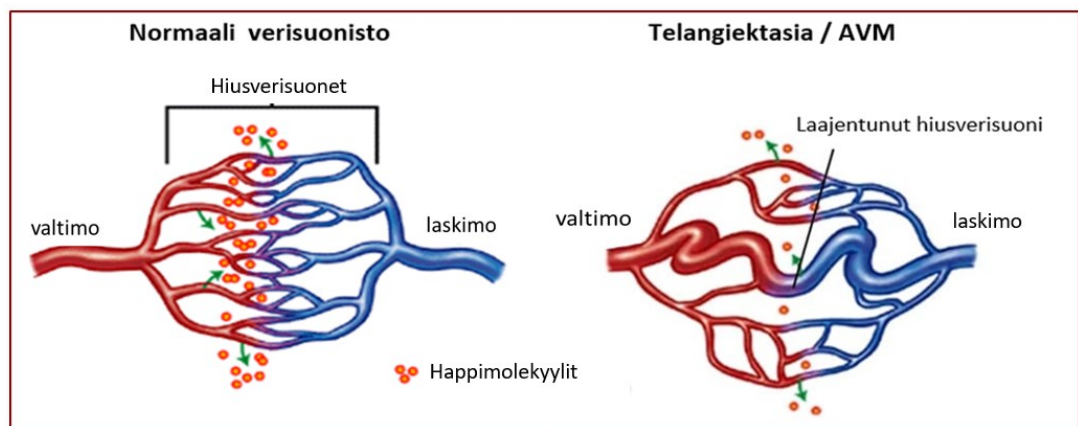
GI-kanavan vuodon oireita ovat mm. veriset tai mustat (tervaiset) ulosteet, kirkkaanpunaiset tai mustat oksennukset ja/tai anemian ja raudanpuutteen oireet. Diagnoosiin GI-kanavan verenvuotoa epäiltäessä käytetään gastroskopiaa, jolloin tähystetään ruokatorvi, mahalaukku ja pohjukaissuoli. Jos gastroskopiassa ei näy merkittäviä telangiektasioita käytetään kapselikuvausta. Tällöin tehdään ruoansulatuskanavan kuvaus nieltävän, pikkuruisen kameran avulla. Kamera on vitamiinipillerin kokoisen kapselin sisällä, jonka potilas nieläisee. Kamera ottaa matkallaan suollessa tuhansia kuvia, jotka se lähettää vastaanottimeen, joka on kiinnitetty vyötäröllä olevaan vyöhön. Kolonoskopia eli paksusuolen tähystystutkimus, joka tehdään peräaukon kautta suoleen vietävän skoopin avulla, on yksi tutkimus, jolla voidaan selvittää GI-kanavan vuotoa. Lisäksi laboratoriotutkimuksilla tutkitaan anemiaa ja raudanpuutetta (täydellinen verenkuva, ferritiinitasot ja rautapitoisuus verestä). (International HHT Guidelines 2020.)

Hoitona ruoansulatuskanavan vuotoihin käytetään anemian ja raudanpuutteen hoitomuotoja, kuten rautalisiä tai punasolutiputuksia. Tätä ennen tyrehdytetään verenvuodot, joka voidaan tehdä koagulaatiohoitona gastroskopian yhteydessä: Argonkaasusuihkulla ja suuritaajuisella sähkövirralla tyrehdytetään vuotavat alueet tai poistetaan merkittävät, 1–3 mm kokoiset ei-vuotavat verisuonimuutokset. Lieviin GI-kanavan vuotoihin voidaan käyttää antifibrinolyyttejä (traneksamiinihappo) suun kautta otettavana lääkityksenä. Suonensisäinen bevasitsumabi tai muu systeeminen anti-angiogeeninen eli koko elimistöön vaikuttava verisuonten kasvua estävä hoito hidastaa verisuonten kasvua ja sen on osoitettu auttavan potilaita, joilla on kohtuullisia tai vakavia GI-kanavan vuotoja sekä potilaille, joille ei ole tehonnut muunlainen lääkehoito. Bevasitsumabi on saatavana HHT:n vuotojen hoitoon suonensisäisesti annettavana. (International HHT Guidelines 2020.)

4.2 Isot verisuonimuutokset eli AVM:t

Muita HHT:n aiheuttamia poikkeamia ovat keuhkovaltimoiden epämuodostumat (AVM), sekä aivojen ja maksan verisuonten epämuodostumat. Nämä AV-malformaatiot muodostavat valtimon ja laskimon välisiä oikovirtauksia ja voivat olla oireettomia, ne voivat esiintyä potilaalla missä iässä tahansa ja voivat johtaa vakaviin oireisiin ja hengenvaarallisiin komplikaatioihin. AVM:t voidaan havaita vain kuvantamismenetelmillä ja tähän käytetäänkin yleensä tietokonetomografiakuvausta (CT/TT) tai magneettikuvausta (MRI). (Numminen & Taulu 2012.)

AVM (ArterioVenoosi Malformaatio) eli valtimo-laskimosuonten epämuodostuma on kuin suuri telangiektasia. AVM on epänormaali valtimon ja laskimon suora yhteys, oikovirtaus, jossa normaalit kapillaariverisuonet puuttuvat, mutta valtimot ja laskimot ovat suurempia kuin telangiektasioissa (Kuva 8). Kapillaarisuonien puuttumisesta johtuen valtimoveri virtaa laskimoihin normaalia korkeammalla paineella. Laskimot eivät ole sitä varten rakennettuja, koska normaalisti korkea paine valtimoissa laskee jyrkästi sen kulkiessa kapeiden kapillaarisuonien läpi. Noin 40 %:lla HHT-potilaista esiintyy keuhkojen AVM:a, 5–10 %:lla aivoissa. Harvinaisinta on AVM:n esiintyminen selkäytimessä, 1 %:lla ja yleisintä maksassa, 75 %:lla HHT-potilaista. (de Booy & Westerman 2005, 5; Medical summary 2021; Palmer 2017, 50.)



Kuva 8 Vas.: normaali valtimo-laskimoyhteys, jossa on kapillaariverisuonisto. Tässä kaasujen vaihto tapahtuu normaalisti. Oik.: AVM eli valtimo-laskimosuonten epämuodostuma, jossa on valtimo- ja laskimosuonten laajentunut yhteys ilman kapillaarisuonistoa ja kaasujen vaihto on rajoittunutta. (Medical summary 2021.)

Keuhkot

HHT:ssa vakavimmat seuraukset tulevat yleensä keuhkoissa esiintyvistä AVM:sta. Toisinaan puhutaan PAVM:sta tarkoittaen pulmonaarista eli keuhkoperäistä AVM:a. (Palmer 2017, 50–51.) HHT-potilailla, joilla on HHT 1 on PAVM 5-10 kertaa todennäköisempää kuin HHT 2 -tyypillä (What is HHT 2021.)

Vähintään 40 %:lla HHT-potilaista esiintyy pulmonaarisia AVM:a, 50 %:lla HHT 1 -tyypin ja n. 10 %:lla HHT 2 -tyypin potilaista. Normaalisti keuhkovaltimot haarautuvat ja pienenevät mennessään syvemmälle keuhkoihin, kuten puun oksat. Valtimoiden haarojen päissä ovat hiusmaiset verisuonet, joita kutsutaan kapillaareiksi, liittyvät laskimoihin. Keuhkojen kapillaarisuonilla on monia tärkeitä tehtäviä, mukaan lukien hapen kulkeutuminen vereen sekä veren suodattaminen epäpuhtauksista (hyttymät, bakteerit, ilmakuplat) ennen kuin veri kiertää sydämen kautta aivoihin ja muihin elimiin. Keuhkojen AVM:lla nämä kapillaarit puuttuvat ja valtimo yhdistyy suoraan laskimoon muodostaen oikovirtauksen, tällöin veri ei suodatu niin kuin sen pitäisi, kuten terveen kapillaarisuoniston läpi mennessään (Kuva 5 ja 8). Jos keuhkojen AVM:aan johtava valtimo on halkaisijaltaan yli kaksi tai kolme millimetriä, pienet verihyytymät voivat kulkeutua keuhkojen AVM:n läpi ja mennä aivoihin aiheuttaen aivoinfarktin. Myös bakteerit voivat kulkea AVM:n läpi ja aiheuttaa aivojen absessin eli märkäpesäkkeen. Nämä molemmat voivat aiheuttaa hengenvaarallisen tilan. (International HHT Guidelines 2020; What is HHT 2021.)

Toinen riski keuhkojen AVM:ssa on, että se saattaa varoittamatta aiheuttaa henkeä uhkaavan ja kuolemaan johtavan verenvuodon. Kolmanneksi, keuhkojen AVM huonontaa kaasujen vaihtoa keuhkoissa ja aiheuttaa veren happipitoisuuden laskemista. Happipitoisuuden lasku aiheuttaa puolestaan väsymystä, hengenahdistusta, syanoottisuutta (matalahappisen valtimoveren aiheuttamaa ihon, huulien, kynsien tai limakalvojen sinertävää väriä) ja lisähapen tarvetta. (Palmer 2017, 51.)

Keuhkojen AVM:t kehittyvät nuorella iällä ja niitä esiintyy kaikenikäisillä kaikkien HHT-tyyppien potilailla. Potilas ei ole yleensä tietoinen pulmonaarisista AVM:sta ennen kuin hänelle kehittyy jokin em. henkeä uhkaava komplikaatio, joka voi olla myös keuhkoverenvuoto. Oikealla seulonnalla ja hoitotoimenpiteillä voidaan ehkäistä komplikaatioita. Raskaudenaikaiset keuhkojen AVM:t voivat olla erityisen vaarallisia, koska kehon verivolyymi lisääntyy merkittävästi raskauden aikana ja komplikaatioiden todennäköisyys kasvaa. (International HHT Guidelines 2020.)

Hengenahdistus, matala happisaturaatio eli matala veren happikyllästeisyys, alentunut rasi-tuk-sensieto, migreeni, sinertävät tai kalpeat huulet tai sormet ja/tai veriyskökset ovat tyypillisimpiä oireita keuhkojen AVM:lle. Diagnostointimenetelmänä käytetään ns. ultraääni-kuplatestiä, jossa tehdään sydämen ultraäänitutkimus ruokatorven kautta. Tutkimuksessa määritetään ultraääni-aaltojen avulla, voivatko laskimoon injektoidut suolaliuoskuplat päästä keuhkoverenkierron läpi ja näkyä takaisin sydämessä vasemmalla puolella. Tätä kutsutaan shuntiksi eli oikovirtaukseksi. Tietokonetomografia (CT/TT) tehdään, jos ultraääni-kuplatesti on positiivinen, näin diagnoosi varmistetaan. Seulonta tulisi suorittaa HHT:n kliinisen alustavan arvioinnin yhteydessä ja se tulisi tehdä 5–10 vuoden välein sekä puberteetin ja raskauden jälkeen kuin myös viisi vuotta ennen suunniteltua raskautta. (International HHT Guidelines 2020.)

Hoitona keuhkojen AV-muutoksiin voidaan tehdä pulmonaarinen embolisaatio, jolloin AVM:n aiheuttava suoni tukitaan, tämä vähentää tai pysäyttää verenkierron AVM:ssa. Embolisaatiota käytetään keuhkojen AVM:n hoitoon aivohalvauksen ja aivojen märkäpesäkkeiden estämiseksi. Toimenpidettä kutsutaan myös koilaukseksi. Tarvittaessa voidaan tehdä kirurginen toimenpide keuhkojen osan poistamiseksi, jossa AVM sijaitsee. Yleensä embolisaatio on riittävä, joten kirurginen toimenpide on harvoin tarpeen. Keuhkojen AVM:t, jotka ovat 2–3 mm tai sitä suurempia halkaisijaltaan, tulee hoitaa. (International HHT Guidelines 2020.)

HHT-potilaille, joilla on diagnosoitu keuhkojen AVM tai joilta ei ole seulottu keuhkojen verisuonimuutoksia on muutama eri terveydenhoitoon liittyviin toimenpiteisiin tärkeää huomioitavaa seikkaa. Ensimmäinen näistä on antibioottiprofylaksia, eli ennaltaehkäisevä antibioottihoito, jota suositellaan käytettäväksi hammastoimenpiteissä ja muissa toimenpiteissä, joissa bakteerit voivat päästä verenkiertoon. Lääkäri tai hammaslääkäri voi kirjoittaa reseptin suun kautta otettavalle antibiootille pidettäväksi mukana hätätilanteen varalta. Yksi antibioottitabletti tunti ennen toimenpidettä alentaa riskiä saada aivoabsessi eli aivojen märkäpesäke. Toinen huomioitava asia on IV-suodattimen, eli ilmafiltterin käyttäminen suonensisäisissä yhteyksissä lääkkeen- tai nesteentolaitteissa. Suodattimella estetään isojen ilmakuplien pääsy verenkiertoon. Kupla voisi keuhkojen AVM:n läpi mentyään aiheuttaa TIA-kohtauksen tai ohimenevän aivoinfarktin. Useimmiten verensiirroissa käytettävä infuusioletkusto on tähän sopiva. Tosin varjoainetehosteisissa tutkimuksissa (CT/MRI) suodattimen käyttö ei yleensä ole mahdollista. Kolmas huomioitava seikka liittyy vapaa-aikaan. HHT-potilaan on suositeltavaa välttää laitesukellusta, vaikka AVM:t olisivat hoidettu, koska keuhkojen AVM:t altistavat laitesukelluksessa sukeltajantaudille. Tämän seuraukset

voivat olla vakavat, vaikuttaen keuhkoihin, lihaksiin, hermoston toimintaan ja muihin elimiin. (International HHT Guidelines 2020; Palmer 2017, 60)

Aivot

Aivojen verisuonimuutokset ovat epänormaaleja suonyhteyksiä valtimoiden ja laskimoiden välillä (Kuva 8). Vähintään 10 %:lla HHT-potilaista esiintyy AVM:a aivojen verisuonistossa. Palmerin mukaan noin 5–20 %:lla. Aivojen AVM:t aiheuttavat tyypillisesti aivoverenvuotoja HHT-perheissä. Näin ollen aivojen AVM:n komplikaatio on pääasiassa aivoverenvuoto, kallonsisäinen vuoto (ICH) tai verenvuodosta johtuva aivohalvaus. Vuotoriski on 1 %, eli 1:100 HHT-potilaasta, jolla on aivoissa AVM, saa verenvuodon vuoden sisällä. Joillakin potilailla aivojen AVM saattaa aiheuttaa lieviä oireita, kuten päänsärkyä ja huimausta. Vakavammat oireet ovat aivoperäiset, epileptiset kohtaukset, jotka yleensä edeltävät aivoverenvuotoa. Suurin osa aivoverenvuodoista HHT-potilailla ei kuitenkaan anna mitään ennusmerkkejä. Yleensä potilas ei tiedä aivoissa sijaitsevien verisuonimuutosten olemassaoloa ennen kuin hänelle kehittyy henkeä uhkaava komplikaatio, kuten aivohalvaus tai epileptinen kohtaus. Nämä komplikaatiot ovat ehkäistävissä oikealla seulonnalla ja hoitotoimenpiteillä, kuitenkin aivojen AVM:lle HHT:n hoidossa ei ole tällä hetkellä yhtä ainoaa suositeltua hoitomuotoa. Aivoverenvuodon vakavuus voi vaihdella lievästä vakavaan ja kuolemaan johtavaan. Aivojen AVM:n on ajateltu kehittyvän sikiön kehitysvaiheessa. HHT-lapsipotilaalla on aikuista suurempi mahdollisuus saada aivoverenvuoto, jos hänellä on aivojen AVM. Lapsi toipuu yleensä aikuista nopeammin aivoverenvuodosta. (Palmer 2017, 60–61; What is HHT 2021.)

Jatkuva päänsärky, epileptiset kohtaukset, heikkous, kehon tunnottomuus, näön muutokset ja/tai puheentuottamisen vaikeus voivat olla aivojen verisuonimuutosten oireena. Näitä muutoksia voidaan diagnosoida kuvantamistutkimuksilla, kuten magneettikuvaus (MRI) ja aivojen angiografiakuvauksella, etenkin jos aivojen AVM on todettu MRI-tutkimuksella. Seulonta tulisi suorittaa HHT:n kliinisen alustavan arvioinnin yhteydessä kaikille, lapsipotilaillekin. Potilaat, joilla todetaan AVM:a tulisi lähettää neurovaskulaariseen (hermostoon- ja verisuoniin liittyvien sairauksien) hoitoon erikoistuneelle lääkärille mahdollisiin lisätutkimuksiin ja yksilölliseen hoitoon. (International HHT Guidelines 2020.)

Aivojen AVM:ien seulonta on vaivatonta tehdä, mutta päätöksenteko siitä, mitä niille tehdään on vaikeampaa. Ennen hoitotoimenpiteitä on punnittava niiden riskit ja toimenpiteestä saatava

hyöty. Päätöksentekoon vaikuttavat AVM:ien koko ja sijainti aivoissa, niiden aiheuttamat oireet ja vuotoriski. Jo kertaalleen vuotaneen AVM:n riski uuteen vuotoon on olemassa ja tällöin AVM:lle pitäisi tehdä jotain vuodon uusiutumisen ehkäisemiseksi. (Palmer 2017, 63.)

Hoitona voi tulla kysymykseen aivojen embolisaatio, jolloin toimenpiteessä tukitaan AVM:n aiheuttava suoni, joka vähentää tai pysäyttää verenkierron verisuonen seinämien paineen lievittämiseksi. Embolisaatiota voidaan käyttää aivojen sellaisten AVM:n hoitoon, jotka aiheuttavat verenvuotoisen aivohalvauksen riskin. Kirurgisella toimenpiteellä verisuonimuutokseen voidaan laittaa klipsi, jolla suljetaan AVM tai poistetaan AVM kokonaan. Operaatio on täysin parantava, mutta sillä on korkeampi komplikaatoriski embolisaatioon verrattuna. Embolisaation jälkeen AVM:n paranemisen takaamiseksi voidaan toteuttaa kohdennettu sädehoito, joka tuhoaa verisuonimuutoksen kudoksen. Usein vaaditaan yllä mainittujen toimenpiteiden yhdistelmiä. Aivojen AVM:ien toimenpiteet tulisi suorittaa neurovaskulaarisella asiantuntemuksella. (International HHT Guidelines 2020.)

Maksa

Maksan verisuonten epämuodostumia esiintyy 75 %:lla HHT-potilaista. AVM:ien vakavuus vaihtelee ja arviolta 10 % näistä aiheuttaa oireita ja komplikaatioita. Lisätutkimuksia tarvitaan sen määrittämiseksi, kuinka usein maksan AVM:t aiheuttavat muutoksia sydämessä, jotka voivat johtaa sydämen vajaatoimintaan. Oireita voi ilmetä ikääntyessä, kun sydän on ollut ylikuormitettuna vuosia pumppaamalla ylimääräistä verta AVM:n matalaresistenssireitin läpi ja kroonisen anemian vuoksi. (International HHT Guidelines 2020; What is HHT 2021.)

Maksan AVM:t ovat epänormaaleja verisuoniyhteyksiä. Niitä esiintyy useimmin naisilla ja yli 40-vuotiailla. Maksan verisuonimuutokset ovat vakavampia HHT 2 -tyypissä. Maksan AVM:t tyypillisesti esiintyvät telangiektasioina ja harvoin erillisinä suurien valtimoiden ja laskimoiden epämuodostumina (AVM). Siksi yleensä puhutaankin vaskulaarisista malformaatioista eli VM:stä yhteisnimityksenä maksan verisuonten epämuodostumille. Maksan seulontatutkimukset on tärkeää tehdä verisuonimuutosten diagnosoimiseksi, jotta saataisiin selvitettyä syy mahdollisiin oireisiin tai tietoa komplikaatioiden riskeistä ja niiden vakavuusasteen ennustaminen olisi mahdollista. Hoito on ensisijaisesti oireenmukaista. (International HHT Guidelines 2020; Palmer 2017, 50.)

Krooninen kipu maksassa, kohonneet maksa-arvot, ihon ja silmien kellertävyys (ikteerisyys), hengenahdistus, väsymys, ruokahalun puute, alentunut rasiuksen sietokyky, jalkojen turvotus ja/tai rintakipu ovat tyypillisimpiä oireita HHT-potilaille, joilla on maksan VM:ia. Diagnostisoinnissa käytetään ensisijaisesti potilaan kliinistä historiaa ja tutkimusta sekä laboratoriotutkimuksia (veren maksa-arvot). Lisäksi voidaan suorittaa Doppler-ultraäänitutkimus, jolla tutkitaan verisuonia ja veren virtausta vatsaontelon elimissä. Varjoainetehosteinen vatsaontelon tietokonetomografia (CT-kuvaus) tai magneettikuvaus (MRI) ovat tarkempia tutkimuksia. Sydämen ultraäänitutkimusta käytetään maksan VM:n kardiologisten muutosten arviointiin, tutkimuksessa kuvataan sydänlihaksen ja sydämen läppien toimintaa ultraäänen avulla. Tätä suositellaan tehtäväksi, jos maksan VM:ia on diagnosoitu. Kuvantamismenetelmä tulisi suorittaa arvioiden kuvantamisen riskit ja hyödyt, paikallinen asiantuntemus ja kuvantamismenetelmien saatavuus ja kustannukset. Maksan kuvantamisesta saa parhaan tiedon, kun ne tekee HHT-asiantuntija kliinisen arvioinnin yhteydessä. (International HHT Guidelines 2020.)

Oireettomiin maksan AVM:iin ei ole suositeltuja hoitoja. Hoitoja käytetään yksinomaan potilaille, joilla esiintyy oireita tai komplikaatioita. Potilaat, joilla on sydämen vajaatoiminta ja pulmonaarinen hypertensio eli keuhkoverenpainetauti tulisi hoitaa yhdessä HHT:n tuntevan yksikön ja kardiologin tai keuhkoverenpainetaudin erikoisklinikan kanssa. Lääkityshoitona käytetään Bevasitsumabia (kauppanimeltään Avastin), joka hidastaa verisuonten kasvua ja sen on osoitettu auttavan potilaita, joilla on vakavia maksan verisuonimuutoksia ja sydämen vajaatoimintaa sekä potilaita, joille ei ole tehonnut muunlainen lääkehoito. Bevasitsumabi on saatavana HHT:n maksamuutosten hoitoon suonensisäisesti annettavana. Maksansiirtoa harkitaan potilaille, joilla on oireinen maksan AVM, erityisesti niillä, joilla on vaikea sydämen vajaatoiminta, hapenpuutteesta johtuva sappivaurio tai monimutkainen portaalinen hypertensio (porttilaskimojärjestelmän kohonnut verenpaine). Nämä voivat ilmentyä liitännäissairauksina maksan AVM:ssa, näitä ovat edellisten lisäksi myös pulmonaarihypertensio (keuhkoverenpainetauti) ja maksakirroosi. (International HHT Guidelines 2020.)

Muut kohde-elimet

HHT voi periaatteessa esiintyä missä tahansa kehon osassa, vaikka edellisissä luvuissa käsitellyissä elimissä ilmenemismuodot ovatkin selvästi tyypillisimpiä. Verisuonten epämuodostumia on raportoitu olevan - keuhkojen, aivojen ja maksan lisäksi - verkkokalvolla, kilpirauhasessa, palleassa,

haimassa, pernassa, munuaisissa, virtsarakossa, vaginassa ja nikamissa sekä suurissa valtimoissa, mukaan lukien aortta (de Booy & Westerman 2005, 9, 21; Dowling 2004).

Selkäytimen AVM:t ovat harvinaisia, niitä esiintyy vain noin 1 %:lla HHT-potilaista. Ne voivat aiheuttaa selkä- ja jalkakipuja ja toisinaan johtaa käsivarren tai jalan tuntopuutokseen tai halvaantumiseen. Hoitamattomat selkärangan AVM:t voivat johtaa motorisiin häiriöihin tai tuntopuutoksiin, aneurysmaan (valtimon seinämän pullistumaan) ja korkeaan verenpaineeseen. (International HHT Guidelines 2020; What is HHT 2021.)

HHT:ssä iän ja yksilöiden välillä taudin ilmenemisen yleisyyden vaihtelu viittaa siihen, että taudin kliiniseen kuvaan on osuutta itse taudin ulkopuolisilla tekijöillä ja muilla geneilla. Verisuonten uudismuodostuksen ja kudosaivurioiden parantumisen on havaittu pahentavan HHT:n taudinkuvaa. (Numminen & Taulu 2012.)

4.3 Anemia ja raudanpuutos

Anemia johtuu punasolujen alentuneesta määrästä tai veren hemoglobiinipitoisuuden alenemisestä. Hemoglobiini on yhdiste, jonka avulla punasolut kuljettavat happea kehossa. Anemia vähentää hapen virtausta kehon elimiin. Anemia on yleinen HHT-potilaan komplikaatio, suunnilleen puolelle HHT-potilaista kehittyy anemia, tämä tapahtuu yleensä aikuisena ja vain harvoin lapsuudessa. Yleisin anemian syy on raudan puute, toiseksi yleisin syy ovat krooniset mukokutaaniset vuodot (nenä- ja/tai ruoansulatuskanavan telangiektasioiden vuodot). (International HHT Guidelines 2020.)

Raudan puute on itsessään yleinen ja tärkeä HHT:n ilmentymä. Raudan puute aiheuttaa punasolujen tuotannon vaikeutta ja samanlaisia oireita kuin anemia sekä aiheuttaa helposti anemiaa aktiivivuodon sattuessa, koska elimistössä ei ole rautaa punasolujen rakennusaineeksi. Siksi raudanpuutoksen hoitaminen on tärkeää. Antikoagulantti- (veren hyytymiseen vaikuttava) ja verihiutaleiden toimintaa estävä lääkehoito (esim. asetyylisalisyylihappo) ei ole absoluuttisesti vasta-aiheista HHT-potilailla vaan lääkityksen riskit tulisi harkita yksilöllisesti. Suositus on kuitenkin välttää kahden verihiutaleiden toimintaa estävän lääkkeen käyttöä ja/tai antikoagulantin ja verihiutaleiden estäjien yhdistelmähoitoa silloin kuin mahdollista. (Faughnan ym. 2020; International HHT Guidelines 2020.)

Anemiaan ja raudanpuutokseen liittyvät oireet voivat olla hyvin moninaiset. Näitä voivat olla mm. heikkous ja väsymys, hengenahdistus, alentunut rasiuksensieto, pyörtyys tai huimaus, huonomuistisuus tai keskittymisvaikeudet, nopea syke, sydämentykytyks, matala verenpaine, pyörtyminen, levottomat jalat ja/tai huono unenlaatu. Potilaalla voi esiintyä yksi tai useampi näistä oireista. Anemian ja raudanpuutteen tutkiminen tulee kysymykseen kaikilta aikuisilta HHT potilailta oireista riippumatta sekä lapsipotilailta, joilla on toistuvia verenvuotoja ja/tai anemian oireita. Diagnoosi tehdään laboratorionkokein ottamalla täydellinen verenkuv ja ferritiini eli varastorauta sekä muut rauta-arvot kuten seerumin rautapitoisuus ja transferrinin kylläisyys. (International HHT Guidelines 2020.)

Anemia korjataan esim. käyttämällä oraalisia eli suun kautta otettavia rautavalmisteita yhdistettynä rautapitoiseen ruokavalioon. Potilaille, joilla oraalinen rauta ei imeydy, ei sovi tai joilla on vaikea anemia, varmistetaan raudan saanti suonensisäisellä rautaliuoksella. Verensiirto eli punasolutiputus tulee kysymykseen HHT-potilaille, joilla on hemodynaaminen eli veren virtaukseen liittyvä epävakaas tai sokkitila, joka voi johtua runsaan verimäärän menetyksestä. Myös toinen sairaus, joka edellyttää korkeampaa hemoglobiinitavoitetta (kuten sepelvaltimotauti) tai tarve lisätä hemoglobiinia akuutisti, esimerkiksi ennen leikkausta tai raskauden aikana ovat punasolutiputukseen johtavia syitä. Myös kyvyttömyys ylläpitää riittävää hemoglobiinia rautainfuusioista huolimatta on merkki suonensisäisen punasolutiputuksen tarpeelle. (International HHT Guidelines 2020.)

Rautapitoisen ruokavalion noudattaminen on hyvä raudanpuutosanemian omahoitokeino, joskin sillä on vaikea korjata rautavarastojen vajausta. Ruokavalion koostamisessa on apuna ravitsemusterapeutti, jonka vastaanotolle tarvittaessa pääsee lääkärin läheteellä. Ravinnosta saatava rauta jaotellaan hemirautaan ja ei-hemirautaan. Hemimuotoinen rauta on hyvin imeytyvää rautaa, jota saadaan eläinperäisestä ravinnosta. Se imeytyy n. 25 % paremmin kuin ei-hemirauta, joka on heikommin imeytyvää ja saadaan kasviperäisestä ravinnosta. Hemiraudan lähteitä ovat liha ja lihavalmisteet, kuten veri ja maksa, sekä kala ja äyriäiset. Ei-hemiraudan lähteitä ovat kasviperäiset tuotteet, kuten soijapavut, linssit, palkokasvit, pähkinät ja siemenet. C-vitamiini, lihan ja kalan proteiinit sekä orgaaniset hapot parantavat ei-hemiraudan imeytymistä. C-vitamiinin lähteitä ovat tuoreet kasvikset, hedelmät ja marjat sekä C-vitamiinoidut mehut. Ei-hemiraudan imeytymistä edistävää proteiinia on lihassa, siipikarjassa, kalassa ja äyriäisissä. Fermentoidut kasvikset, kuten hapankaali sekä joidenkin hedelmien sitruunahappo ovat ei-hemiraudan imeytymistä

edistäviä orgaanisia happoja. Kalsium heikentää molempien rautamuotojen imeytymistä. Maitotuotteita ja maidonkaltaisia tuotteita, joihin on lisätty kalsiumia (kaura- ja soijamaitotuotteet) on syytä välttää samalla aterialla, kun nautitaan rautapitoista ravintoa. Viljojen sisältämä fytaatti, sekä fenoliset yhdisteet heikentävät non-hemiraudan imeytymistä. Tee, kahvi, kaakao, nokkonen ja pinaatti sisältävät fenolisia yhdisteitä. (Palmer 2017, 48; Raudanpuute ja ravitsemus 2021).

Koska HHT on sairaus, jossa verenvuodot ovat yleisiä, luontaistuotteet, jotka voivat ohentaa verta tai heikentää veren hyytymistä, voivat olla HHT-potilaalle erittäin vaarallisia. Joskus tämä voi olla toiseen käyttötarkoitukseen mainostetun tuotteen sivuvaikutus tai niillä voi olla yhteisvaikutusta muiden lisäravinteiden tai lääkkeiden kanssa. Yleisiä luontaistuotteita, joiden on todettu lisäävän verenvuodon mahdollisuutta ovat ginsengjuurijauhe ja -kapselit, ginkgo biloba eli neidonhiuspuu-uute, inkiväärijauhe, valkosipulikapselit ja -tabletit sekä melatoniini yhdistettynä edellä mainittuihin luontaistuotteisiin. Näiden lisäksi kalaöljyt, kuten kalanmaksaöljy, alfa-linoleenihappo, omega-rasvahapot, feverfew eli reunuspietaryrtti kapseleina sekä E-vitamiinivalmisteet lisäävät HHT-potilaiden verenvuodon riskiä. Näiden tuotteiden ravintolähteet itsessään eivät ole HHT-potilaalle haitallisia, kuten valkosipuli pastakastikkeessa tai inkiväärijuuren lisääminen mausteena. Kun näitä aineita otetaan pillereinä, jauheena tai nestemäisessä muodossa, vaaralliset komponentit tiivistyvät ja tuote voi lisätä verenvuodon tai mustelmien riskiä. HHT-potilaan ei pidä ottaa mitään näistä tuotteista tiivistetyssä muodossa. (Cortes 2017.)

5 HHT/OSLERIN TAUTI ERI ELÄMÄNTILANTEISSA

HHT on progressiivisesti kehittyvä sairaus, jonka oireet ovat hyvin moninaisia ja ne vaihtelevat hyvin paljon sairastuneen elimen, taudin ilmenemismuodon tyyppin ja laajuuden sekä HHT-potilaan iän mukaan. Jokaisella yksilöllä HHT saattaa oireilla eri tavoin ja vaihteluita voi esiintyä myös HHT-potilaan eri elämänvaiheissa ja -tilanteissa. Näitä asioita käsiteltiin edellisissä luvuissa laajasti. Seuraavassa tuodaan esiin, että mm. erityisesti lapsuus-nuoruusikäisenä ja raskausaikana, HHT voi aiheuttaa terveystriskejä, jotka vaativat huomiota. Lisäksi käsitellään HHT:n vaikutusta mielenterveyteen ja kuinka siihen voidaan vaikuttaa omahoidon keinoin.

5.1 Lapsuus

On hyvä muistaa, että HHT on dominoivasti perinnöllinen sairaus, eikä se voi hypätä sukupolven yli. Näin ollen jokaisella HHT-potilaalle syntyvällä lapsella on 50 % mahdollisuus periä geneettinen mutaatio. Geenitestausta tulee harkita heti lapsen syntymän jälkeen, jos perheessä esiintyvä mutaatio on tiedossa. Jotkin HHT:n ilmentymät, kuten telangiektasiat ja nenäverenvuodot ovat ikään sidonnaisia ja voivat puuttua nuorilta HHT-lapsipotilailta. Jos lapsella esiintyy nenäverenvuotoja, on hyvä ottaa se puheeksi lääkärin kanssa. Lapsen hammaslääkärin ja muiden terveydenhuoltoalan ammattilaistan kanssa on hyvä ottaa esille elinikäisten komplikaatioita ennaltaehkäisevien toimenpiteiden tarve keuhkojen AVM:n vuoksi, kuten esim. antibioottiprofylaksia eli ennaltaehkäisevä antibioottihoito. Henkeä uhkaavia komplikaatioita voi esiintyä missä iässä tahansa keuhkojen AVM:n sekä aivojen verisuonimuutosten vuoksi. (International HHT Guidelines 2020.)

Kliiniset diagnostiset kriteerit, Curaçaon kriteerit ovat vähemmän luotettavat HHT:n toteamiselle nuorille lapsille, koska useat taudin ulkoiset oireet eivät ilmene ennen myöhäistä lapsuusikää tai aikuisikää. Seulonta tulisi suorittaa diagnoosin esille tulon yhteydessä ja sen voi tehdä vastasyntyneellekin. Geenitestillä voidaan tunnistaa oireeton HHT tai poissulkea HHT lapsilta, joiden perheissä on tunnettu geenimutaatio. HHT-vanhemman oireettomille lapsille tulisi tarjota geenitestausta. HHT-positiivisen perheenjäsenen geenitestausta tulisi tehdä ennen tätä, jotta saataisiin määriteltyä perheessä esiintyvä geenimutaatio. (International HHT Guidelines 2020.)

HHT-lapsipotilaalla on aikuista suurempi mahdollisuus saada aivoverenvuoto, jos hänellä on aivojen AVM. Lapsi toipuu yleensä aikuista nopeammin aivoverenvuodosta. (Palmer 2017, 60–61.) Aivojen verisuonimuutokset ilmaantuvat HHT-potilaille usein jo lapsuusiässä, tällöin seulonta ja mahdolliset hoitotoimenpiteet pitäisi aloittaa heti. HHT-potilaiden lisääntynyt kuolleisuus liittyy monesti juuri tähän lapsipotilasryhmään, joilla esiintyy aivojen AVM:ia. Yhdysvalloissa aivomuutosten seulontaan suhtaudutaan selvästi positiivisemmin kuin Euroopassa. Pään ja aivojen magneettikuvaus (MRI) on ensisijainen seulontatutkimus. (Numminen & Taulu 2012.)

Aivojen AVM-seulonta tulisi tehdä oireettomalle lapselle, joilla on HHT tai jolla on syytä epäillä HHT-diagnoosia. Seulontatutkimuksina käytetään varjoainetehosteista magneettitutkimusta (MRI), tämä on suositeltu aivojen AVM:n tutkimiseksi ja voidaan tehdä myös maksan AVM: tutkimiseksi. HHT-lapsi, jolla on todettu aivojen AVM, pitäisi lähettää klinikalle, jossa on monitieteinen asiantuntemus neurovaskulaaristen sairauksien hoidossa. Korkean riskin aivojen AVM:t tulisi hoitaa lapsilta ja jo hoidetut aivojen AVM:t vaativat läheistä jälkiseurantaa. (International HHT Guidelines 2020.)

Tutkimustulokset osoittivat, että 56 % HHT-lapsipotilaista oli oireettomia ja heidän keuhkojen AVM-löydöksensä tulivat ilmi rutiiniseulonnalla. HHT-lapsipotilaan tyypillisiä PAVM:ien oireita olivat hengenahdistus ja matala rasiuksensietokyky. Näitä oireita tulkitaan usein virheellisesti muista syistä, kuten astmasta tai huonosta fyysisestä kunnosta johtuviksi. Migreenipäänsärkyä esiintyi 28 %:lla tutkittavista oireellisen tai oireettoman PAVM:n yhteydessä. Oireellisilla lapsilla migreeni oli yleisempää ja sitä esiintyi 37 %:lla tutkimukseen osallistuneista. Tutkimuksen tuloksista tehtiin johtopäätös, että lapset, joilla on HHT ja keuhkojen AVM, ovat usein oireettomia. Tämän vuoksi rutiiniseulonta PAVM:ien esiintymisen varalta tulee tehdä oireista riippumatta. (Gefen & White 2017.)

Oireettomalta HHT-lapsipotilaalta tulisi seuloa keuhkojen AVM:t, kuin myös lapselta, jolla on syytä epäillä HHT:n diagnoosia. Seulonta tulisi toistaa viiden vuoden välein, jos tulos on negatiivinen. Hiljattain tehty tutkimus on osoittanut, että 60 %:lla HHT-lapsipotilaista kehittyi keuhkojen AVM ja 30 %:lla, joilla oli negatiivinen PAVM-seulontatulokset, se kehittyi viiden vuoden kuluessa. Keuhkojen AVM:n seulomiseksi lapsille voidaan tehdä keuhkojen röntgenkuvaus ja happisaturaa-tion mittaaminen sormenpäältä TAI sydämen kuplatesti-ultraäänitutkimus. Tutkimuksessa määritetään ultraääniaaltojen avulla, voivatko verenkiertoon injektoidut suolaliuoskuplat päästä keuhko-verenkierron läpi ja näkyä takaisin sydämessä vasemmalla puolella. Jos ultraääni-kuplatesti on

positiivinen, varmistetaan diagnoosi varjoainetehosteisella tietokonetomografialla (CT/TT). Laajat keuhkojen AVM:t sekä sellaiset muutokset, jotka ovat yhteydessä alentuneeseen veren happisaturaatioon tulisi hoitaa lapsilta komplikaatioiden välttämiseksi. (International HHT Guidelines 2020.)

Lapsilla raudanpuutosanemia voi aiheuttaa keskittymis- ja oppimisvaikeuksia sekä muistamisen vaikeutta. Se voi ilmetä myös vaikeutena pysyä koulukavereiden ja ystävien tahdissa leikeissä, kuten juoksemisessa ja muussa liikunnassa. Raudanpuutosanemiaa syntyy HHT-lapselle lähinnä nenäverenvuotojen seurauksena, jotka ovat jo itsessään arkielämää hankaloittava oire ja vaikuttavat lapsen elämänlaatuun. Voi olla, että lapsi jännittää nenäverenvuodon alkamista, joka voi johtaa sosiaalisten tilanteiden välttämiseen, kuten kouluun, harrastustoimintaan ja yökyläilyyn. Olisikin hyvä, jos lapsen vanhemmat kertoisivat opettajille, harrastustoiminnan ohjaajille ja ystävien vanhemmille lapsen nenäverenvuototaipumuksesta ja keinoista sen tyrehdyttämiseen. Näin nenäverenvuodon sattuessa asiasta ei tulisi liian dramaattinen tapahtuma, eikä lapsen tarvitsisi välttää sosiaalisia tilanteita peläten mitä muut ajattelevat. (Palmer 2017, 44–45, 47.)

5.2 Kuukautiset

Monet nuoret ja aikuiset HHT-potilaat kärsivät menorragiasta eli epätavallisen runsaista kuukautisvuodoista. HHT-potilailla runsaat kuukautisvuodot lisäävät anemian ja raudanpuutoksen riskiä. Lääkäri voi määrätä runsaisiin kuukautisvuotoihin suun kautta otettavaa traneksaamihappoa. Estrogeenivalmisteet ja hormonikierukka vähentävät vuototaipumusta hormonien vaikutuksesta. Pohjois-Carolinan yliopiston HHT-huippuosaamisen keskuksessa on tällä hetkellä menossa tutkimus, jonka aiheena on ”Epänormaalin kohdun verenvuodon esiintyvyyden ja vakavuuden arvioiminen naisilla, joilla on perinnöllinen hemorraginen telangiektasia (HHT)”. Tutkimuksessa selvitetään raskaan kuukautisvuodon esiintyvyyttä ja vaikeutta naisilla, joilla on HHT. (International HHT Guidelines 2020; Kasthuri 2022.)

5.3 Perhesuunnittelu

Raskautta suunnitellessa HHT-vanhemmat voivat hakeutua perinnöllisyysneuvontaan. HHT-potilaan raskaus voidaan luokitella korkean riskin raskaudeksi sen ja synnytyksen aikaisten komplikaatiotekijöiden vuoksi. Keuhkojen kuvantamista suositellaan AVM:ien havaitsemiseksi, kun HHT-potilas suunnittelee raskaaksi tulemistä. Kuvantaminen olisi hyvä tehdä jo viisi vuotta ennen suunniteltua raskautta kuin myös aina synnytyksen jälkeen. Raskaudenaikaiset keuhkojen AVM:t voivat olla erityisen vaarallisia, koska kehon verivolyymi lisääntyy merkittävästi raskauden aikana ja komplikaatioiden todennäköisyys kasvaa, erityisesti raskauden toisella ja kolmannella kolmanneksella. Raskaudenaikainen normaalia suurempi verivolyymi herkistää myös nenäverenvuotoille. Aivojen kuvantaminen tulisi tehdä myös, jos aivojen AVM on diagnosoitu aiemmin. HHT-potilaan on hyvä raskauden aikana muistaa antibioottiprofylaksia (ennaltaehkäisevä antibioottien ottaminen) ennen toimenpidettä, joissa vereen voi päästä bakteereja. (Bari & Cohen 2017; International HHT Guidelines 2020.)

Kun HHT-potilas suunnittelee raskautta tulisi kartoittaa senhetkinen terveydentila mukaan lukien HHT:n tila ja se, miten nämä voivat liittyä raskauden riskeihin. On hyvä keskustella lääkärin kanssa, kuinka optimoida terveydentila ennen raskautta. Lääkärikäynnillä tulee olla mahdollisuus saada tietoa perimään liittyvistä vaihtoehdoista geenitutkimuksiin mahdollisessa keinohedelmöityksessä, raskauden aikana tai vastasyntyneestä lapsesta, mm. vanhemmille tulee tarjota synnytyksen yhteydessä geenitestiä lapsen napanuoraverestä. Raskaana olevalle HHT-potilaalle suositellaan rautalisän nauttimista, toisinaan raskauden aikana havaittu anemia saattaa vaatia suonensisäisiä verensiirtoja. HHT-diagnoosiin liittyy kohonnut laskimotukosriski, tästä on hyvä keskustella gynekologin kanssa, jos HHT-potilas suunnittelee hormonaalista raskauden ehkäisyä. (International HHT Guidelines 2020.)

Palmer (2017, 29) kertoo kirjassaan siitä, kuinka hänen nenäverenvuotonsa pahenivat dramaattisesti ensimmäisen raskauden aikana. Synnytystä seurasi epänormaali väsymys. Kaksi vuotta myöhemmin, kun hänen toinen lapsensa syntyi, väsymys paheni entisestään ja hänen oli vaikeata pysyä hereillä päivällisaikaan saakka. Tässä vaiheessa hän ei vielä osannut epäillä mitään terveydellistä syytä tähän vaan luuli väsymyksen olevan normaalia työssäkäyvän äidin väsymystä. Myöhemmin syyksi selvisi rutiiniverikokeissa havaittu vakava anemia.

5.4 Mielen terveys

HHT ei itsessään aiheuta masennusta, mutta jotkut HHT:n oireet, kuten anemia, alhainen veren happipitoisuus tai migreenipäänsärky voivat aiheuttaa masennuksen tunnetta. Masennus on yleisempää aivohalvauksen jälkeen ja vamman tai vakavien komplikaatioiden kanssa elämisen aiheuttama stressi voivat edistää alakuloisuuden tunnetta. Toisinaan terveyteen liittyvä kriisi laukaisee kliinisen masennuksen. Masennus on melko yleinen sairaus; ihmisillä, joilla on HHT voi kehittyä masennusta, joka ei liity siihen laisinkaan. Joitakin masennuksen riskitekijöitä ovat perinnöllinen taipumus, aiempi masennusjakso ja läheisen perheenjäsenen kuolema. Masennuksen tunnistaminen ja hoito on välttämätöntä, koska se voi olla terveystilaa heikentävä ja jopa hengenvaarallinen sairaus. Masennus voi vaikuttaa energiatasoon, ajatteluun ja muistiin sekä kykyyn suoriutua jokapäiväisistä toiminnoista ja pitää huolta terveydestä. (Chaturvedi, Clancy, Schaefer, Oluwole & McCrae 2017.)

Monet ihmiset tuntevat olonsa alakuloiseksi tai järkyttyneeksi terveysongelmiensa vuoksi. Hetkellinen tai lyhytaikainen reaktio erilaisiin pettymyksiin tai menetyksiin masentuneena mielialana tai surun tuntemuksena ei siis ole osoitus masennustilasta. Masennusta sairastavat ihmiset tuntevat olonsa alakuloiseksi tai masentuneiksi suurimman osan ajasta vähintään kahden viikon ajan. Masennustilassa mielialan muutos ja siihen liittyvät oireet saattavat kestää yhtäjaksoisesti viikkoja, kuukausia ja joskus vuosiakin. Masentunut mieliala tai selvästi vähentynyt mielenkiinto tai mielihyvä ovat masentuneen keskeisiä oireita, kuitenkin varsinaisen masennustilan diagnosointi edellyttää myös useita samanaikaisia muita oireita. Näitä voivat olla mm. alhainen energiataso, johon liittyy lähes päivittäistä väsymystä tai voimattomuutta ja lisääntyntä unen tarvetta, tunteet kuten kiihtyneisyys ja ärtyneisyys, ahdistus tai jatkuva huoli ja itkuisuus ovat tavallisia. Ruokahaluttomuus tai ylensyöminen voi aiheuttaa painonmuutoksia. Toivottomuuden tai arvottomuuden tunne, kohtuuton syyllisyyden tunne tai itsekritiikki ovat, niin ikään, masennustilan oireita. Liikkeiden ja mielen hidastuminen, vaikeus ajatella voi ilmetä huonona keskittymiskykynä ja päätöksentekovaikeutena. Kuolemaan liittyvät mielikuvat tai itsemurha-ajatukset voivat nousta pintaan masentuneen mielessä. Masennusoireisiin liittyy usein eriasteista ahdistuneisuutta sekä alkoholin tai muiden päihteiden lisääntyntä käyttöä. (Chaturvedi 2017; Depressio 2021.)

Masennus on hoidettavissa ja sen hoitomenetelmät ovat moninaisia, kuten psykoterapia, erilaiset ryhmäterapiat sekä masennuslääkkeet. Vakavan masennuksen tehokkain hoitomuoto on psykoterapian ja lääkehoidon yhdistäminen. (Chaturvedi 2017; Depressio 2021.)

Mielenterveyden omahoito

HHT-potilaalta on tärkeää hoitaa somaattisten oireiden aiheuttaja, kuten anemia, raudanpuute tai alhainen veren happipitoisuus. Nämä voivat aiheuttaa masennuksen kaltaisia oireita, kuten voimattomuutta, väsymystä ja sitä seuraavaa mielenkiinnon puutetta, jotka voidaan virheellisesti tulkita masennuksen aiheuttamiksi. Sen takia on tärkeää, että hoitoon hakeutuessa hoitohenkilökunta, erityisesti lääkäri on tietoinen HHT:n ominaispiirteistä. Tässä voi itse HHT-potilas olla aktiivinen ja tiedottaa sairaudestaan ottamalla mukaan hoitoon hakeutuessaan HHT:sta kertovaa materiaalia, kuten potilaan oppaan tai osan siitä. (Chaturvedi 2017.)

Mielenterveyttä edistävät ja masennustilan kehittymistä voivat vähentää esimerkiksi kokemus riittävän hyvistä ja merkittävistä ihmissuhteista, sosiaalisesta tuesta ja osallisuudesta. Tässä voi olla apuna vertaistuen piiriin hakeutuminen esim. HHT/Osler-yhdistyksen suljetussa Facebook ryhmässä, johon edellytetään jäsenpyyntöä (Facebook HHT Suomi 2016) tai ottamalla yhteyttä yhdistyksen vertaistukihenkilöön (Suomen HHT/Osler-yhdistys ry 2022). Reippailu ulkoilmassa, kohtalainen määrä liikuntaa ja vastaavasti riittävästä levosta ja unesta sekä terveellisestä ruokavaliosta huolehtiminen tuovat virkeyttä ja energiaa elämään. Tupakoinnin välttäminen tai lopettaminen sekä humalahakuisen juomisen ja alkoholin liikakäytön välttäminen ovat tutkitusti mielen­terveyttä lisääviä seikkoja. Itseasiassa nämä edellä mainitut keinot ovat ihmisen elämänhallintaa ja elämänlaatua lisääviä seikkoja yleensäkin. (Depressio 2021.)

Terveyskylän mielen­terveystalo tarjoaa tietoa mielen­terveydestä sekä tukea omahoitoon ja ohjausta eri alueiden mielen­terveyspalveluihin. Sivulla on linkkejä erilaisiin omahoidon menetelmiin sekä ohjeita, opastusta ja ohjelmia mielen­terveyden hoitamiseen ja työkaluja oman mielen­terveyden arviointiin online-kyselyjen muodossa. Mielen­terveystalo on koostettu kolmesta eri ikäryhmille rakennetusta verkkosivustosta, joten sieltä löytyvät aikuisten lisäksi omat mielen­terveystalot myös lapsille ja nuorille. On olennaista tietää, että mielen­terveystalon kaikki tieto on psykiatrisen huippuasiantuntijoiden tuottamaa tietoa mielen­terveysasioista ja on saavutettavissa kaikille siitä kiinnostuneille. (Mielen­terveystalo 2020.)

6 OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS JA TAVOITE

Opinnäytetyöni tarkoitus oli luoda HHT:sta/Oslerin taudista kattava ja tiivis potilaan opas kielellä, jota potilaan ja läheisen on helppo lukea ja ymmärtää.

Opinnäytetyöni tavoite oli lisätä HHT:n tunnettuutta ja hyödyttää toimeksiantajaani Suomen HHT/Osler-yhdistystä ja sen jäseniä, HHT-potilaita ja heidän läheisiään, tuottamalla aiheesta viimeisimpään tutkimustietoon perustuvaa tietoa.

Kysymykset, joihin etsin vastausta:

- Mitä HHT/Osler-potilaan tulee tietää HHT:sta?
- Miten HHT/Osler-potilasta voidaan tukea omahoidossa?

7 POTILAAN OPPAAN TUOTTEISTAMISPROSESSI

Opinnäytetyöni tuloksena syntynyt tuote on potilaalle suunnattu informatiivinen opas HHT:hen liittyvistä oireista ja hoidosta. Toteutin työni tuotteistamisprosessin avulla ja kokosin aineiston olemassa olevista lähteistä. Koska HHT:sta on niukasti tietoa saatavilla suomen kielellä, tutkin pääasiassa englanninkielistä aineistoa, jota oli saatavilla runsaasti.

Tuotteistamisprosessin toteutuksessa käytin sosiaali- ja terveysalalla aiheeseen keskittyvää teosta, jossa prosessin eri vaiheiksi kuvataan ongelmien ja kehittämistarpeiden tunnistaminen, ideointivaihe, tuotteen luonnosteluvaihe, tuotteen kehittelyvaihe ja tuotteen viimeistelyvaihe (Jämsä & Manninen 2000, 28). Tuotekehitysprosessin tavoitteista Jämsä & Manninen (2000) sanoo seuraavaa:

”Tuotekehitysprosessin tavoitteet ja aikaansaannokset määräytyvät hankekohtaisesti. Jos päätös tuotteesta ja sen ominaisuuksista on tehty jo alkuvaiheessa, pääpaino on tuotteen valmistamisessa.”

Kehitystyössä käyttämäni materiaali oli esitteen, nidotun kirjan tai internetistä löytyvän materiaalin muodossa. Kokoamani tieto oli mahdollisimman uutta, näyttöön perustuvaa tietoa. Uusimmat, syyskuussa 2020 julkaistut HHT:n kansainväliset hoitosuosituksot olivat tärkein potilaan oppaan laatimisen työkalu. (Faughnan ym. 2020.)

Tuotteistamisprosessin eri vaiheiden aikana olin yhteydessä toimeksiantajaani Suomen HHT/Osler-yhdistykseen, josta sain huomattavaa tukea tuotteen kehittämiseen. Keskusteluissa yhdistyksen edustajien kanssa sain oppaaseen liittyviä toiveita sen näkökulmiin ja sisältöön liittyen. Nämä luonnollisestikin ohjasivat lopullisen tuotteen asiasisältöä ja muotoa.

7.1 Kehittämistarpeen tunnistaminen

Kehittämistarpeet tunnistetaan sosiaali- ja terveyspalveluiden organisaatioissa laadun kehittämisen menetelmiä käyttäen. Kehittämistarpeen tunnistaminen voi perustua arviointiin nykyisistä palveluista. Menetelmänä voi olla palautteen kerääminen esim. asiakas- tai potilaskyselyn

muodossa. Kehittämistarpeen tunnistaminen voidaan todentaa jo olemassa olevien korkeakouluissa tai muissa oppilaitoksissa tehtyjen selvitysten tai tutkimusten analysoimisella. (Jämsä & Manninen 2000, 29.)

Tietoa HHT:sta potilaille on saatavissa suomen kielellä hyvin vähän, eikä vastaavanlaista opasta ole suomen kielellä laadittu, joten kehittämistarve oli mielestäni ilmeinen. Opinnäytetyöni kehitystehtävän, potilaan oppaan kohteena olivat HHT-potilaat ja heidän läheisensä, mutta opasta voivat hyödyntää myös HHT-potilaita hoitavat sosiaali- ja terveydenhuoltoalan ammattilaiset.

Ainoa tietokannoista löytynyt HHT:n aihepiiriin sijoittuva, Kaakkois-Suomen ammattikorkeakoulussa valmistunut opinnäytetyö on valmistunut vuoden 2020 alussa. Tutkimuksen aiheena oli HHT/Oslerin taudin hoidon laatu potilaiden kokemana Suomessa. Opinnäytetyö oli tehty Suomen HHT/Osler-yhdistyksen jäsenille kvantitatiivisena ja kvalitatiivisena kyselytutkimuksena. Tutkimuksen tuloksista kävi ilmi, että HHT-potilaat toivovat enemmän tietoa taudista, niin itselleen kuin hoitohenkilökunnallekin. (Saarnio 2020, 24–26.)

Saarnion (2020, 40–41) mukaan kyselyn vastauksissa oli HHT:n/Oslerin taudin tietoisuuden lisääminen päällimmäisenä. Toiveena potilaiden vastauksissa hänen mukaansa oli mm. seuraavia asioita:

”Erikoissairaanhoidon kertoisi sairaudesta lisää perusterveydenhuollolle, koska sairauden tunnettavuus on hyvin heikkoa ja tiedot usein vanhentuneita.”

”Oslerin tauti on monelle täysin tuntematon sairaus ja lääkäreille myös lisää tietoisuutta sairaudesta toivotaan.”

”Ensiapupaikkoihin parempaa tietoisuutta Oslerin taudista.”

”Keskussairaalassa tiedän Oslerin taudista enemmän kuin hoitavat lääkärit, vein heille potilasyhdistyksen esitteen.”

”Potilaille omia infolehtisiä, kerrottaisiin sairaudesta esim. Oslerin tauti työikäisellä, Oslerin tauti läheisten näkökulmasta jne. kuten ulkomaillakin on.”

Huoli hoidon jatkuvuudesta vaikuttaa HHT-potilaan jaksamiseen. Myös pelon tunteet tarvittavan tuen saamisen ja asiantuntevaan hoitoon pääsemisen vaikeudesta mainittiin Saarnion (2020)

raportissa. HHT-potilaat toivoivatkin omaa, asiantuntevaa hoitotiimiä, hoitajaa ja lääkäreitä, jotka ovat perehtyneet HHT:hen ja osaavat antaa tietoa siitä potilaalleen. Saarnion kyselytutkimuksesta voitiin päätellä, että HHT/Osler-potilaan oppaan laatiminen on perusteltua, ei pelkästään HHT-potilaiden elämänlaadun kannalta, vaan myös yhteiskunnan kannalta. Asiantuntevan hoitohenkilökunnan ansiosta HHT-potilaiden hoito ja tutkimus voidaan kohdentaa oikein ja kustannustehokkaasti.

Sosiaali- ja terveysalan tuotteissa on erityisiä piirteitä muihin tuotteisiin verrattuna. Sote-alan tuotteen perimmäinen tarkoitus on edistää terveyttä, hyvinvointia ja elämänhallintaa. Tuotteeseen liittyy myös vuorovaikutusta asiakkaan ja alan ammattilaisen välillä. Potilaan oppaan laatimisessa alan asiantuntijuus korostuu, jotta oppaasta tulee vaikuttava. HHT-potilaan opasta ei Suomessa ole aiemmin laadittu, joten sovelsin oppaan laatimisessa Jämsä & Mannisen (2000, 24, 35) mallia uuden tuotteen kehittämiseksi nykyisen tai uuden asiakaskunnan tarpeita vastaamaan (Kuva 9).



Kuva 9 Uuden tuotteen kehittäminen (Jämsä & Manninen 2000, 30).

7.2 Ideointi

Tuotteistamisprosessin eri vaiheiden toteuttaminen auttoi työn etenemisessä. Ideavaiheen aikana hyödynsin tiedonhaussa tullutta tietoa ja käytin prosessin etenemisessä tietoa, joka vastasi parhaiten kehitystehtäväni tarpeita. Näitä olivat HHT-potilaan tarve saada tietoa sairaudestaan ja ilmeinen tarve oli myös hoitohenkilökunnan asiantuntemuksen lisäämiseen. Opinnäytetyöni ideavaiheessa käytin Jämsä & Manninen (2000, 38) kirjassaan mainitsemaa benchmarking- ja ideapankkimenetelmiä tavoitteeni saavuttamiseksi.

Käytin hyväksi benchmarking-menetelmää arvioidessani jo olemassa olevia HHT-potilaiden ohjeita. Benchmarking-menetelmässä tuotteen ideavaihe perustuu siihen, että suoritteita tai toimintatapoja verrataan toisten organisaatioiden suoritteisiin. Benchmark tarkoittaa mittapuuta,

kriteeriä. Tavoitteena benchmarkingissa on, että tunnistetaan kriittiset menestys- tai laatutekijät, ja analysoidaan ja hyödynnetään niitä oman työn ideoinnissa. (Jämsä & Manninen 2000, 38.)

Benchmarking

Valitsin benchmarking-analyysiin neljä eri HHT-potilaan opasta ja analysoin ne pisteyttämällä neljällä eri arviointikriteerillä. Jokaisessa arvioitavassa kriteerissä oli kaksi alakohtaa, joiden mukaan arvioin tarkastelussa olleet potilasoppaat järjestykseen numeroilla 1-4. Arvioin potilasoppaat niin, että korkeimman pistemäärän saanut potilasopas vastasi mielestäni parhaiten kyseessä olevan alakohdan arviointikriteeriä ja vastaavasti alimman pistemäärän saanut potilasopas vastasi sitä vähiten. Laskin kunkin kriteerin alakohdan pistemäärät yhteen, suurimman pistemäärän saanut potilasopas vastasi kyseistä arviointikriteeriä parhaiten. (Kuva 10.)

Valitsin analyysiin ainoana suomenkielisenä oppaana Suomen HHT/Osler-yhdistyksen laatiman infolehtisen, vaikka se ei varsinaisen potilaan opas olekaan. Infolehtinen on taitettu A4-arkki, A5-kokoinen ja nelisivuinen, se sisältää perustietoa HHT:sta lyhyesti ja ytimekkäästi selitettynä ja on painettu yhdistyksen logon sinipunaisiin väreihin. (Kuva 10.) (Perinnöllinen geenivirhe hiusverisuonissa n.d.)

Toinen analyysiin ottamani potilaan opas oli hollanninkielinen, HHT-lääkäreiden laatima verisuonipotilasyhdistyksen julkaisu. Potilaan opas on kansilehtineen 36-sivuinen A5-kokoinen painettu vihko, ”De ziekte van Rendu Osler Weber (ROW)”. Tässä on runsaasti tietoa tiiviissä muodossa, se sisältää mustavalkeita piirroksia ja valokuvia ja sen loppuosassa on liitteenä ”lääkärintä”-sanakirja. (Kuva10.) (de Booy & Westerman 2005.)

Kansainvälisen Cure HHT -organisaation potilaan opas oli kolmas benchmarking-analysoitava. ”A comprehensive guide to managing your HHT” on uusimpiin kansainvälisiin hoitosuosituksiin perustuva HHT-potilaalle tarkoitettu opas. Tähän on koottu 20 kaksipuoleista tietosivua (engl. fact sheet) sisältäen HHT:n diagnoosimenetelmiä, hoitosuosituksia eri ilmenemismuodoille ja eri potilasryhmille. Lisäksi oppaan lopussa on 11 HHT:n tarkistuslistaa eri potilasryhmille, esim. ennen lääkärikäyntiä täytettäväksi. Opas on painettu nelivärisenä noin A4-kokoisena ja sisältää kansilehtineen 48-sivua. (Kuva10.) (A comprehensive guide to managing your HHT 2020.)

Otin analyysiin lisäksi Irlannin HHT-yhdistyksen potilasoppaan, ”Understanding HHT, more than a nosebleed” joka on pdf-muodossa yhdistyksen internet-sivuilla. Opas on laadittu HHT Europen ja Irlannin kansallisen HHT-keskuksen yhteistyönä ja käsittää 16 sivua perustietoa HHT:sta. Sama pdf-muotoinen opas on käytössä myös muille kielille käännettynä, esim. ruotsin- ja tanskankielisinä. (Kuva 10.) (More than a nosebleed 2020.)



Kuva 10 Benchmarking-analyysin potilaan oppaan kansilehdet: HHT Suomi (Perinnöllinen geenivirhe hiusverisuonissa n.d.), ROW Hollanti (de Booy & Westerman 2005), Cure HHT (A comprehensive guide to managing your HHT 2020) ja HHT Irlanti (More than a nosebleed 2020). Kuva: Eija Lukkari

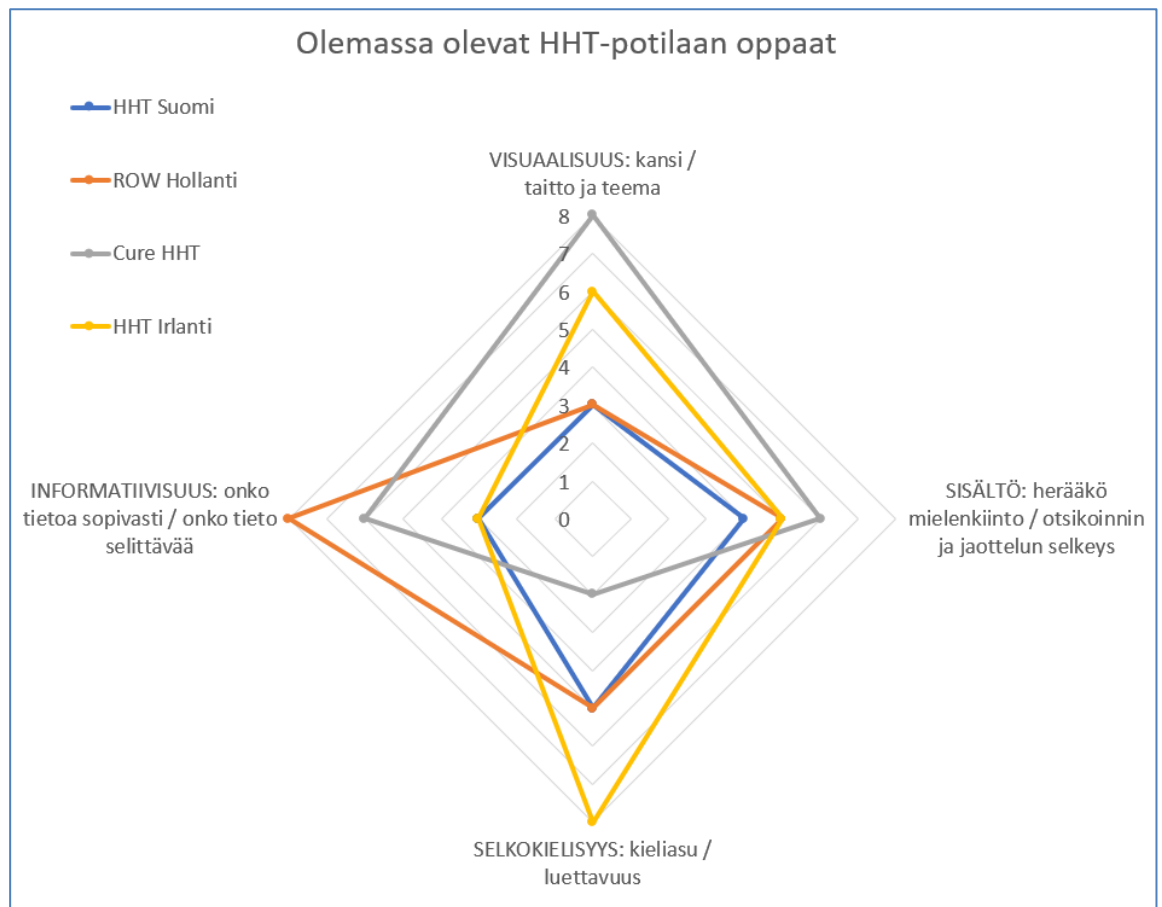
Benchmarking-analyysissä visuaalisuudessa parhaiten suoriutui Cure HHT:n potilaan opas, samalla se herätti parhaiten mielenkiintoni oppaaseen. Oppaassa on mielestäni käytetty sopivasti kuvia keventämään tekstiä. Kuitenkaan sen luettavuus ei mielestäni ollut paras mahdollinen, vaikka tietoa oppaassa oli runsaasti ja se oli ajantasaista. Oppaasta puuttui sivunumerot ja sisällön järjestys ei ollut looginen, lisäksi opas oli mielestäni liian ”amerikkalaistyylinen”, siinä oli paljon toistoa ja samoja asioita esitettiin useilla sivuilla. (Kuva 10 ja Kaavio 1.)

HHT Irlannin pdf-muotoinen opas oli selkein luettavuudeltaan, otsikot olivat omilla sivuillaan ja tärkeät sanat virkkeiden alussa olivat korostetusti erivärisiä kuin muu teksti. Lisäksi pidin HHT-potilaan elämänkaaren visuaalisesta esittämisestä kuvin. Tämän oppaan sisältö oli kuitenkin suhteellisen niukka, eikä se selittänyt miksi jokin asia oli näin. Lukijalle jää mielestäni paljon kysymyksiä, jos HHT:hen liittyvistä asioista haluaa olla perillä. Lisäksi kansikuvan taustaväri on mielestäni liian synkkä. (Kuva 10 ja Kaavio 1.)

Informatiivisuudeltaan analyysissä paras oli ROW Hollannin potilaan opas, vaikka siitä puuttuivat viralliset kansainväliset HHT:n hoitosuositukset. Opas on painettu v. 2005, ennen kansainvälisten suositusten laatimista. Erityisesti pidin siitä, että asiat on selitetty ymmärrettävästi ja oppaan loppuun koottu ”lääkärintatina”-sanakirjasta voi katsoa merkityksiä lääketieteellisille nimityksille. Oppaan sisältö on jaoteltu pedanttisen asiasisällöllisesti, joten siitä on helppo hakea haluamansa tiedon. Tosin sisällysluettelo on ehkä liiankin virallinen arabialaisilla ja roomalaisilla numeroilla sekä aakkosten kirjaimilla jaoteltuna. Visuaalinen ulkoasu on hyvin pelkistetty, teksti on kirjoitettu – samoin – pelkistettyyn tyyliin, mutta se on helposti luettavaa riviltä toiselle siirtyvää tekstiä. Mustavalkeat piirroksat ja kliiniset valokuvat ovat havainnollistavia. Joidenkin piirrettyjen kuvien tarkoitus on toimia kevennyksenä, mutta ovat tähän aikakauteen kömpelöitä. (Kuva 10 ja Kaavio 1.)

Suomen HHT/Osler -yhdistyksen informaatiolehtinen on kevyt ja tiivis asialtaan. Otsikot puuttuvat ja näin ollen asioiden jäsentely puuttuu, ehkä joitain asioita olisi selkeyden vuoksi voinut jättää pois näin pienestä tilasta. Kuvat havainnollistavat tekstiä, mielenkiinto asiaan herää, lukijalle jää tiedonjano. Painoasun värit kuvaavat hyvin yhdistyksen logon värejä, joskin jättävät hieman levottoman vaikutelman, punainen teksti on hieman vaikealukuinen. (Kuva 10 ja Kaavio 1.)

Benchmarking-analyysin tulosten perusteella tuli esille muutamia seikkoja, joita halusin korostaa potilaan oppaan kehitystyössä. Ensinnäkin lähtökohtana oli se, että tekstin tuli olla oikeakielistä ja luettavuudeltaan selkeää. Toiseksi tärkeäksi asiaksi nousi oppaaseen sisällytettävä informaatio ja se, että sitä olisi tarpeeksi itse kunkin potilaan tarpeisiin nähden ja ymmärrettävästi selitettynä. Koska HHT on hyvin moninainen sairaus ja sen ilmeneminen vaihtelee eri potilailla, niin tietoa oppaassa tuli olla laajasti. Kolmas tärkeä asia oppaan laatimisessa oli mielestäni tiedon jäsentely ja sisällysluettelon selkeys. Oppaasta piti olla helposti löydettävissä se tieto, mitä lukija on siitä hakemassa, jottei hänen tarvitse lukea koko opasta etsiessään tiettyä asiaa. Neljänneksi tärkeänä asiana korostui oppaan visuaalinen ulkoasu ja taitto. Koska oppaan asiasisältö itsessään voi olla raskasta luettavaa, niin kuvilla ja infolaatikoilla voi keventää oppaan ilmettä niin, että se helpottaa lukemista ja lukijan silmä saa hengähdystauon.



Kaavio 1 Benchmarking-analysointi olemassa olevista HHT-potilaan oppaista.

Jämsä & Mannisen mukaan (2000, 38) ideapankkimenetelmässä kerätään eri tahojen toiveita ja ehdotuksia siitä, miten ongelman voisi ratkaista. Käytössä olleista ratkaisuista käydään vaihtoehtoja systemaattisesti läpi. Näistä voi syntyä käyttökelpoisia ideoita tai ratkaisuvaihtoehtoja uusiin ratkaisuihin. Sisällön jäsentämisessä hyödynsin jo olemassa olevien HHT-potilaan oppaiden käytäntöjä ja benchmarking-analyysistä saamiani havaintoja. Tässä vaiheessa hyödynsin olemassa olevan kirjallisen tiedon lisäksi toimeksiantajani edustajia tuotteen sisällön ideoinnissa suomalaisiin olosuhteisiin vastaavaksi tuotekonseptiksi. Oppaan laatimisessa käytin ohjenuorana HHT:n kansainvälisiä hoitosuosituksia (International HHT guidelines 2020).

Näiden lisäksi syvensin keräämääni tietoa osallistumalla Cure HHT:n järjestämiin Kanadan Torontosta lähetettyihin webinaareihin maaliskuu-toukokuussa 2021. Englanninkielisiä webinaareja oli yhteensä viisi, näissä kussakin esiteltiin tietty osa-alue uusiin HHT:n kansainvälisiin hoitosuositukseen liittyen. Webinaareihin osallistujilla oli mahdollista esittää aiheeseen liittyviä kysymyksiä asiantuntijoille. Asiantuntijoina oli alan tutkimusta tekeviä erikoislääkäreitä, jotka työskentelevät

HHT:n hoitoon keskittyvissä sairaaloissa (engl. HHT Center of Excellence). Lisäksi webinaareissa kuultiin kokemusasiantuntijoita, HHT-potilaita ja lapsipotilaiden vanhempia. (Webinars 2021.)

7.3 Luonnostelu

Tuotteen luonnosteluvaiheessa on tärkeää analysoida ne tekijät ja lähtökohdat, jotka ovat tärkeitä ohjaamaan tuotteen suunnittelua ja valmistusta. Tuotteen laadun kannalta on tärkeää selvittää tuotteeseen liittyvät osa-alueet ja niiden ytimen luonteet suunnittelun alla olevan tuotteen kannalta. Laadukas ja eheä tuote syntyy, kun nämä osa-alueet nivoutuvat yhteen ja tukevat toisiaan. Tärkeää on myös kartoittaa asiakaskunnan tarpeet ja odotukset, jotka liittyvät heidän terveyteensä ja hyvinvointiinsa. (Jämsä & Manninen 2000, 43–44.)

Kehittämistehtävän tai tuotteen asiasisällön oikeellisuuden varmistaminen edellyttää tutkimustietoon perehtymistä. Näin viimeisimmät tutkimustulokset ja hoitokäytännöt tulevat tutuksi. Tässä ulkomaiset tutkimustulokset voivat olla kehityksen kärjessä. (Jämsä & Manninen 2000, 48.)

Opinnäytetyössäni potilaan oppaan suunnittelua ohjaavia sekä huomioon otettavia näkökohtia olivat mm. asiakasryhmä, sidosryhmät (HHT/Osler -yhdistys), perhe ja hoitoalan ammattilaiset, joista voi koostua moniammatillinen tiimi. Lisäksi oppaan suunnitteluun vaikuttivat hoitoresurssit ja käytössä olevat hoitomenetelmät, tuotteen asiasisältö, arvot sekä käytettävissä oleva asiantuntijatieto (mm. aineisto, toimeksiantaja, kokemusasiantuntijat/vertaistukipotilaat ja hoitoalan ammattilaiset). Aineiston keruussa isossa roolissa olivat ulkomaiset tutkimukset, kansainväliset hoitosuosituksien ja jo olemassa olevat ulkomaiset potilaan oppaat.

Potilaan oppaan täsmentämisessä tuotekonseptista tuotekuvaukseksi apuna oli Jämsä & Mannisen (2000, 50–51) synteessin tekemisen malli. Tässä pyrin löytämään vastauksen eri kysymyksiin, jotka liittyivät tuotteen, eli potilaan oppaan käyttäjäryhmiin, sen käytön tavoitteisiin, periaatteisiin, asiasisältöön, oheistuotteisiin, asiantuntemukseen ja yhteistyöhön sekä tarvittaviin laitteisiin. Käyn tässä läpi edellä mainittuja tekijöitä, jotka olivat tuotekehittelyn alla olevan potilaan oppaan kannalta oleellisia.

Potilaan oppaan käyttäjät

Potilaan oppaan käyttäjäryhmä tulee olemaan pääasiassa HHT-potilaat sekä heidän läheisensä, lisäksi opasta voivat hyödyntää myös eri terveydenhuoltoalan ammattiryhmät hoitaessaan HHT-potilaita. Tässä ovat hyödynsaajina erityisesti työn tilaajan, Suomen HHT/Osler-yhdistyksen jäsenet. Yhdistys voi lisätä HHT:n tunnettuutta potilaan oppaan välityksellä. Tämä voi tapahtua eri tapahtumissa, tiedotustilanteissa, kuten yhdistyksen kokouksissa sekä jakamalla potilaan opasta esim. eri sairaaloiden poliklinikoille ja osastoille, joissa HHT-potilaita hoidetaan.

Potilaan oppaan tavoite

Potilaan oppaan tavoite oli lisätä tietoa HHT:sta sekä näin lisätä HHT-potilaan elämänlaatua mm. antamalla vinkkejä HHT:n oireiden omahoitoon. Potilaan oppaan välitön tavoite oli toimia HHT-potilaan ”turvasatamana”, antaa ja lisätä tietoa HHT:sta juuri diagnoosin saaneelle HHT-potilaalle. Pitemmällä tähtäimellä opas toimii HHT-potilaan elämänlaadun lisäämisen ja ylläpitämisen tukena, antaen vinkkejä arjessa pärjäämiseen omahoidon keinoin, kuten mm. nenäverenvuotojen ehkäisemisen ja hallitsemisen taitoja. Tämän tiedon tuottamisessa tärkeässä roolissa olivat myös vertaistuen hyödyntäminen ja hyväksi todettujen keinojen esille tuominen. Tämä kokemustieto oli saatavilla toimeksiantajan puolelta prosessiin osallistuneilta yhdistyksen jäseniltä, joihin olin yhteydessä Teams-kokouksin, Messenger-ryhmächatissä, puhelimitse ja vertaistukitapaamisessa kasvotusten.

Suunnittelun periaatteet ja yksilöidyt asiasisällöt

Ohjaavana periaatteena HHT-potilaan oppaan suunnittelussa oli yksilöllisyys, jolla pyritään siihen, että itse kukin potilas ”löytää oman Oslerinsa”. Tämä siksi, että HHT:n oireet ovat hyvin moninaiset ja oireet sekä niiden voimakkuus voivat vaihdella potilaasta toiseen hyvin yksilöllisesti, eikä kahta samanlaista HHT-potilasta ole olemassakaan. Oppaassa toin yleisen tiedon lisäksi esille eri potilasryhmien huomioitavia asioita, jolloin potilas voi löytää itselleen yksilöityä tietoa omahoitonsa tueksi. Potilasryhmiä ovat mm. eri ikäiset HHT-potilaat, kuten lapset, työikäiset ja ikääntyneet. Naispotilaat ja perheet otetaan huomioon lisääntymisterveyden ja perhesuunnittelun näkökulmasta. Oppaassa tuodaan esille myös mielenterveyden näkökulma ja vertaistuen piiriin haakeutumisen mahdollisuus.

Oheistuotteet HHT-potilaan omahoidon tukemiseen

Sisällytin oppaaseen oheistuotteena erilaisia omahoito-ohjeita ja tarkistuslistoja, jotka toimivat omahoidon työkaluina. Näitä HHT-potilas voi hyödyntää oireiden seurannassa ja valmistautessaan hoitajan tai lääkärin vastaanotolle. Tarkistuslistoja ovat mm. ohjeistus nenäverenvuotopäiväkirjan ja oirepäiväkirjan pitämiseen sekä ESS-kyselyyn vastaamiseen. Lisäksi lisäsin oppaaseen omahoito-ohjeita eri elämänvaiheisiin ja vinkkejä oireiden vähentämiseen. Näin kukin HHT-potilas voi seurata oman jaksamisensa ja elämänlaatunsa tasoa. Nykyisin korostetaan potilaan sitoutumista ja sitouttamista omaan hoitoonsa, jolloin potilas itse on oman sairautensa asiantuntija. Potilaan oma asiantuntijuus auttaa hoidon suunnittelussa ja toteuttamisessa, tämä lisää HHT-potilaan elämänhallintaa ja sitä kautta parantaa myös elämänlaatua.

Asiantuntemuksen ja yhteistyön hyödyntäminen

HHT-potilaan oppaan suunnittelussa hyödynsin eri tahojen asiantuntemusta. Itse oppaan sisältöön hain tietoa alan viimeisistä kansainvälisistä hoitosuosituksista, aiheeseen liittyvistä webinaareista, luennoista sekä HHT/Osler-yhdistyksen jäsenten tapaamisista. Potilaan oppaan ulkoasun suunnittelussa tein yhteistyötä toimeksiantajani kanssa. Toimeksiantajani tarjosi mahdollisuutta oppaan taittamiseen liittyvään tekniseen toteuttamiseen asiantuntijan kanssa. Käytännössä tämä asiantuntijuus jäi käyttämättä, koska en nähnyt siihen tarvetta. Minulle luovan työn osuus potilaan oppaan laatimisessa oli työskentelyn suola ja lisäsi motivaatiota työn tekemiseen.

Tarvittavat laitteet ja materiaalit

Potilaan oppaan toteuttamiseen tarvittavat laitteet ja materiaalit olivat tietokone ja siinä käytettävissä olevat sovellukset, kuten Word, PowerPoint ja eri kuvapankkisivustot internetissä. Käytin kuvituksessa ilmaisia kuvapankkikuvia ja itse ottamiani kuvia. Joitakin piirroksia ja valokuvia lainasin HHT:ta käsitteleviltä internetsivuilta, vaihdoin kuviin suomenkielisen tekstityksen. Työstin lopullisen potilaan oppaan Wordilla, ja tallensin oppaan pdf-tiedostoksi. Toimeksiantajalle jää myös Word-pohjainen taitettu versio ja pelkkä tekstiversio potilaan oppaasta. Näin siihen on helppo tehdä päivityksiä asiatiedon muuttuessa.

7.4 Kehittäminen ja testaus

Kun informaation välittämisen tuote valmistetaan, sen keskeisen sisällön tulisi perustua tosiasioihin, ja sen pitäisi olla täsmällisesti, ymmärrettävästi ja vastaanottajan tarpeet huomioon ottaen kirjoitettu. Tällöin asiasisällön valinta ja sen määrä on keskeisin ongelma. On otettava huomioon tiedon mahdollinen muuttuminen tai vanhentuminen. Myös tiedon vastaanottajaryhmien tarpeet voivat erota toisistaan, mikä sinällään vaikuttaa sopivan asiasisällön valintaan. Sote-alan ammattilaisen on osattava asettua vastaanottajan asemaan laatiessaan informatiivista sisältöä asiakkaan ja läheisten käyttöön. (Jämsä & Manninen 2000, 54–55.)

Potilaan oppaan laatimisen eri vaiheessa käytin ulkopuolisten henkilöiden apua saadakseni mahdollisimman loogisen sisällön. Ulkopuolisia arvioijia olivat toimeksiantajani puolelta HHT-potilaat, heidän läheisensä sekä terveydenhuollon ammattilaiset. Olin tiiviissä yhteydessä Suomen HHT/Osler-yhdistyksen hallituksen jäsenistä koostuvan työryhmän kanssa Messenger-viestisovelluksen välityksellä. Lisäksi osallistuin yhdistyksen hallituksen kokouksiin Teamsin välityksellä kevästä 2021 työn valmistumiseen saakka keväällä 2022. Kokouksissa keskusteltiin HHT/Osler-potilaan oppaaseen liittyvistä asioista, kuten sen sisällöstä, eri aiheryhmittelyistä lukuihin, sekä oppaan ulkonäköön ja taittoon liittyvistä asioista. Näin pyrin olemaan mahdollisimman objektiivinen arvioidessani potilaan oppaan sisältöä.

Sote-alan painotuotteet on yleensä kirjoitettu asiatyyliin, koska niiden tarkoitus on informoida tai opastaa potilasta. Siksi tekstin ydinajatuksen pitäisi olla selkeä ja tekstin sisällön tulisi olla ymmärrettävä heti ensimmäisellä lukukerralla. Otsikoiden muotoilu ja tekstin jäsentely selkeyttävät ydinajatusta. Tekstin laatimisessa on myös käytettävä oheisviestintää harkiten, koska se voi muuttaa viestin tarkoitusta ja joko vaikeuttaa tai selkeyttää viestin vastaanottamista. Tällaista oheisviestintää voivat olla esim. tekstityyli, puhuttelutapa, asioiden perustelu ja kielto- tai käskymuotojen käyttö sekä painotuotteen painoasu. Painoasuun liittyviä asioita ovat tekstityypit ja värien ja kuvien käyttö, ja näillä luodaan tuotteen imagoa esim. organisaatioon tunnistettavaksi. Organisaatiokohtaiset valinnat voivat rajoittaa tuotteen laadintaa, mutta toisaalta voivat helpottaa valintojen tekoa. (Jämsä & Manninen 2000, 56–57.)

Tässä vaiheessa testasin prosessin aikana tekemääni oppaan sisältöä kohderyhmillä ja hioin sitä mahdollisten toiveiden mukaan kerätty aineisto tietoperustana. Olin yhteydessä ohjaajiini tarpeen tullen. Potilaan oppaan kehittäminen ja testausvaihe toistuivat ja sen sisältö sekä ulkoasu

hioutuivat prosessin aikana, kunnes se oli viimeistelyä vaille valmis. Tässä vaiheessa oppaan ulkoasun piti soveltua luettavaksi niin sähköisessä muodossa kuin paperille tulostettunakin.

7.5 Viimeistely

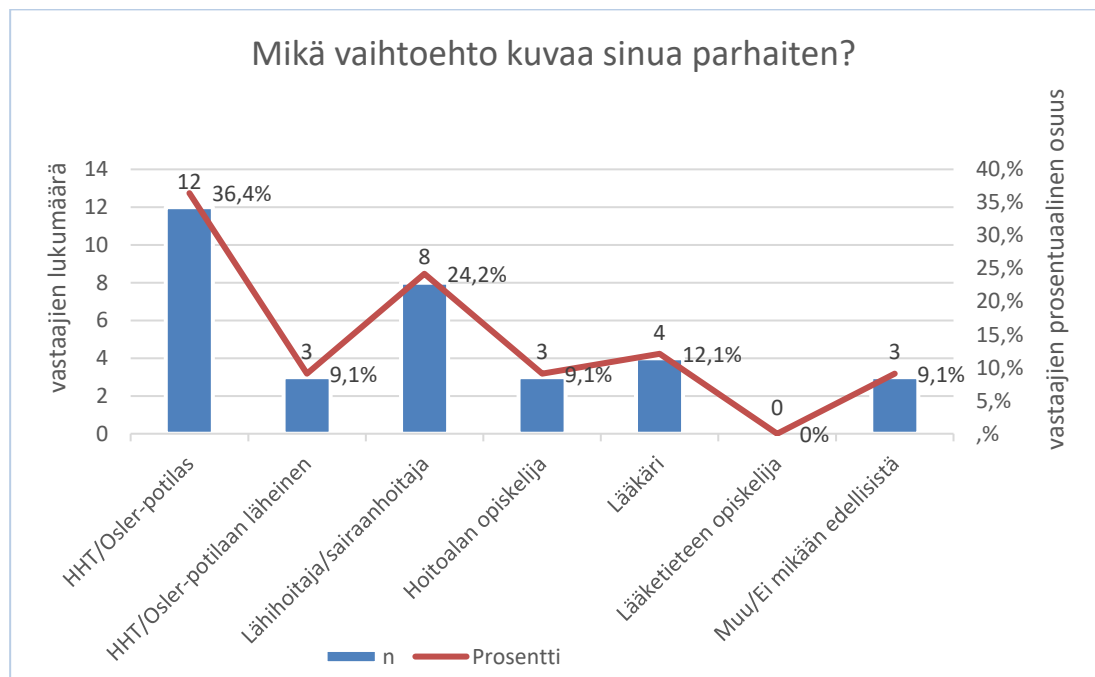
Koko tuotteistamisprosessin aikana tuotteen eri kehitysvaiheissa tarvitaan tuotteesta palautetta ja arviointia. Tuotteen koekäyttö sen valmisteluvaiheessa on tähän paras keino. Tuotekehitysprosessin aiemmissa vaiheissa mukana olleet, esim. toimeksiantajan edustajat ja asiakkaat, ovat tulleet tuotteen kanssa jo tutuksi ja kriittinen tarkastelu voi jäädä vähiin. Siksi loppuvaiheen arviointiin olisi hyvä olla uusi testausryhmä, joka näkisi tuotteen ensimmäistä kertaa. Näin lähes valmiiseen tuotteeseen saisi mahdollisimman arvokasta tietoa ja ehdotuksia sen viimeistelyyn. (Jämsä & Manninen 2000, 80.)

Webropol-kysely

HHT/Osler -potilaan opasta arvioivat viimeistelyvaiheessa uudet henkilöt, jotka eivät olleet olleet missään tekemisissä potilaan oppaan tuotteistamisprosessin kanssa. Lähetin oppaan luonnoksen arvioitavaksi ja keräsin palautetta Webropol-kyselyn avulla HHT-potilailta ja heidän läheisiltään, opiskelu- ja työyhteisöiltäni sekä eri erikoisalojen lääkäreiltä. Alun perin tarkoitukseni oli ajoittaa kysely helmikuun 2022 loppupuolelle. Myöhästyin hieman aikataulustani, koska oppaan laatimiseen meni enemmän aikaa, kuin olin arvioinut. Lähetin oppaan luonnoksen ja avoimen linkin kyselyyn saatteineen vastaanottajille 10. päivä maaliskuuta, HHT/Osler -yhdistys lähetti kyselyn jäsenistölleen päivää myöhemmin. Kyselyyn vastaamiseen aikaa oli viikon verran ja se sulkeutui 18.3. klo 24. Laadin kyselyyn kuusi kysymystä, kyselyyn vastaajien henkilötietoja ei kerätty, joten vastaaminen oli anonyymiä (Liite 3). Tämän ilmoitin saatekirjeessä, joka lähetettiin vastaanottajille kyselyn linkin saatteena (Liite 2). Kysely lähetettiin jokaisen kohderyhmän noin 20–30 henkilölle, tästä poikkeuksena lääketieteen opiskelijat, joille kysely ei mennyt yhdellekään kohdenneusti.

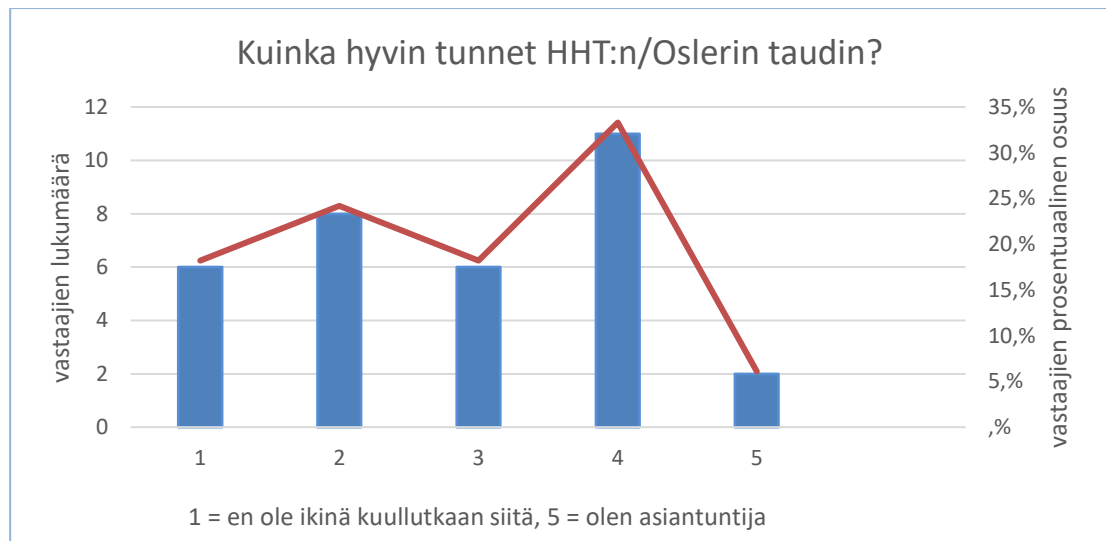
Vastauksia kyselyyn tuli yhteensä 33. Kaikki eivät vastanneet kaikkiin kysymyksiin, siitä huolimatta vastauksista voi tehdä joitakin johtopäätöksiä potilaan oppaan toimivuudesta. Kyselyn kaksi ensimmäistä kysymystä koskivat vastaajan taustatietoja. (Liite 3.)

Ensimmäisessä kysymyksessä pyydettiin valitsemaan vaihtoehto, joka kuvaa vastaajaa parhaiten. Vastausvaihtoehdot ja kunkin ryhmän vastaajien määrä sulkujen sisällä ilmoitettuna olivat seuraavat: HHT/Osler-potilas (12), HHT/Osler-potilaan läheinen (3), lähi- tai sairaanhoitaja (8), hoitoalan opiskelija (3), lääkäri (4), lääketieteen opiskelija (0) tai muu/ei mikään edellisistä (3). HHT-potilaiden osuus vastanneista oli odotetustikin suurin, hoitajien ja lääkärin vastausaktiivisuus oli yhteensä samansuuruinen. Lääketieteen opiskelijoille ei kyselyä ollut kohdennettu suoraan, joten arvelin, että kysely ei ollut saavuttanut tätä ryhmää. (Kaavio 2.) (Liite 3.)



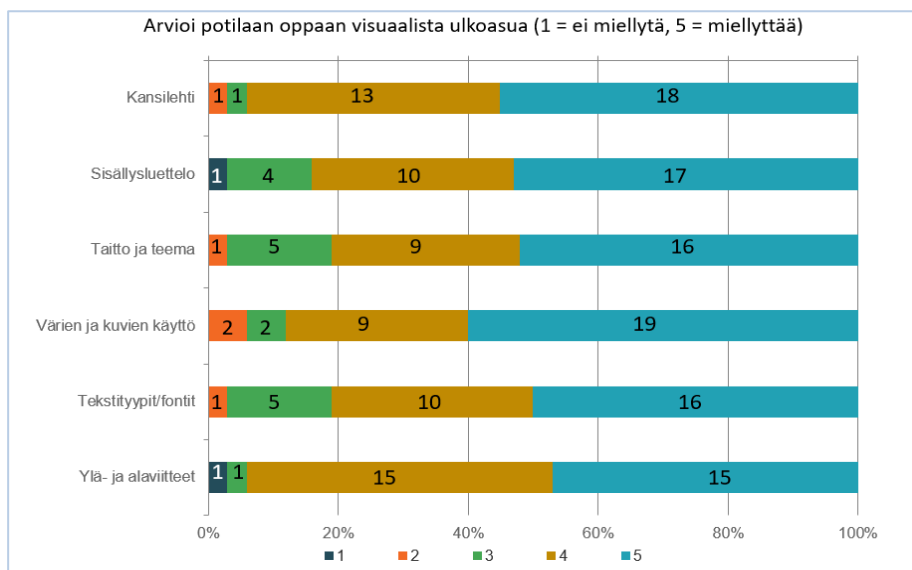
Kaavio 2 Kyselyyn vastanneiden jakauma ryhmittäin.

Toinen kysymys koski vastaajan HHT:n tuntemusta. Vaihtoehtoina olivat asteikolla 1–5: ”en ole ikinä kuullutkaan siitä” ja toisessa ääripäässä ”olen asiantuntija”. Vastaajista kuusi henkilöä vastasi 1, näistä oli kolme hoitajaa, kaksi hoitoalan opiskelijaa ja yksi muu henkilö. Kahdeksan vastasi 2, joista viisi oli hoitajia, yksi hoitoalan opiskelija ja kaksi muita henkilöitä. Kuusi henkilöä vastasi 3, joista kolme oli HHT-potilaita, kaksi HHT-potilaan läheistä ja yksi lääkäri. Yksitoista vastasi 4, joista yhdeksän oli HHT-potilaita ja kaksi oli lääkäreitä. Kaksi vastasi 5 jotka olivat lääkäri ja potilaan läheinen. Vastausten perusteella voisi päätellä, että HHT-potilailla, heidän läheisillään sekä lääkäreillä on hyvä tuntemus HHT:stä. Näiden vastausten perusteella muun väestön lisäksi hoitoalan opiskelijoilla ja hoitajilla on puolestaan heikoin tietämys HHT:sta. (Kaavio3.) (Liite 3.)



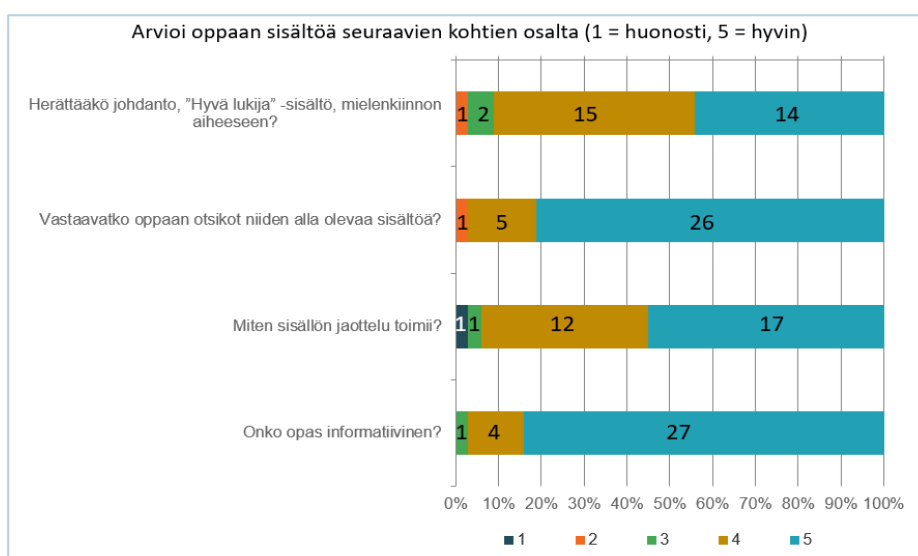
Kaavio 3 Vastaajien HHT:n tuntemus.

Kolmas kysymys käsitteli potilaan oppaan visuaalista ulkoasua ja vastaajaa pyydettiin arvioimaan sitä asteikolla 1–5, jossa 1 oli ”ei miellyttä” ja 5 oli ”miellyttää”. Arvioitavia kohtia olivat kansilehti, sisällysluettelo, taitto ja teema, värien ja kuvien käyttö, tekstityypit/fontit sekä ylä- ja alaviitteet. Kaaviosta näkee, että suurin osa vastaajista koki potilaan oppaan visuaalisesti miellyttäväksi. HHT-potilaat arvioivat 3–5 vaihteluvälillä, HHT-potilaiden läheiset 4–5, hoitajien vastausten hajonta oli 1–5 välillä, hoitoalan opiskelijoilla se oli 3–5, lääkäreillä 4–5 ja muut arvioivat visuaalisuuden miellyttävyyden välille 3–5. (Kaavio 4.) (Liite 3.)



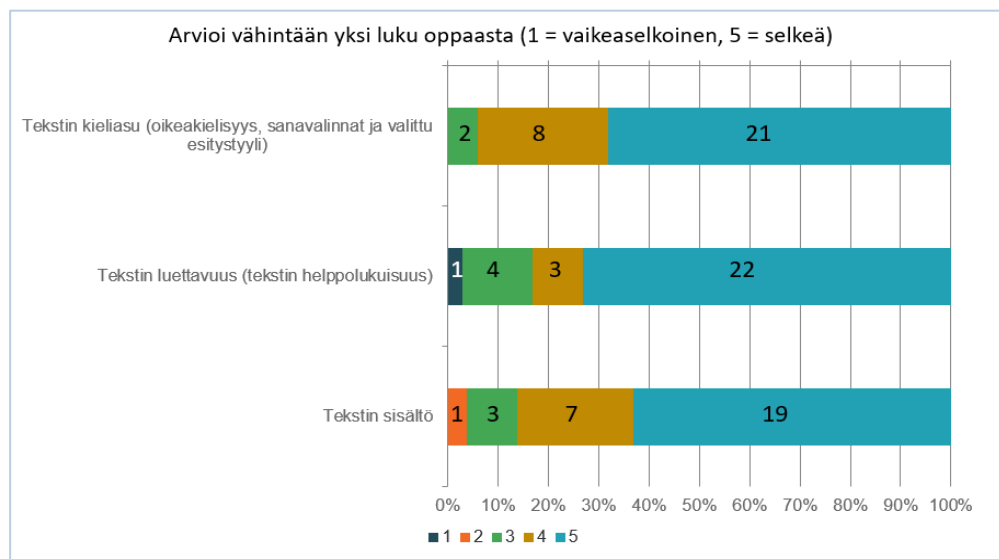
Kaavio 4 Oppaan visuaalisen ulkoasun arviointi.

Neljännessä kysymyksessä pyydettiin vastaajaa arvioimaan oppaan sisältöä. Vastausvaihtoehdot olivat asteikolla 1–5, jossa 1 oli ”huonosti” ja 5 oli ”hyvin”. Sisällön arviointiin pyydettiin vastaamaan neljään eri alakohtaan: kuinka hyvin johdanto herättää mielenkiinnon aiheeseen, kuinka hyvin oppaan otsikot vastaavat niiden alla olevaa sisältöä, kuinka sisällön jaottelu toimii ja onko opas informatiivinen. Suurin osa vastaajista arvioi oppaan sisältöä 4–5 asteikolla. Pientä hajontaa oli johdannon mielenkiinnon herättämisen, otsikoiden ja sisällön vastaavuuden sekä sisällön jaottelun kohdalla. Tämä hajonta tuli hoitajaryhmän arvioimana. (Kaavio 5.) (Lite 3.)



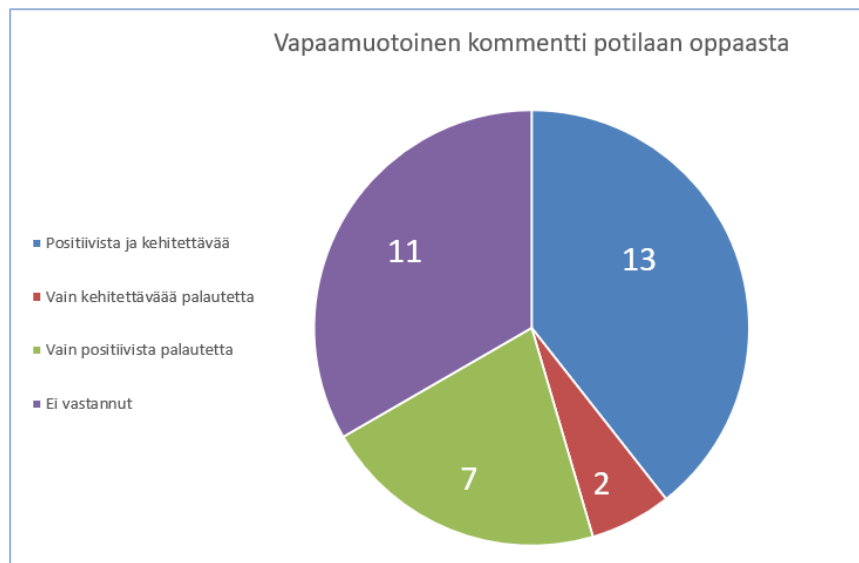
Kaavio 5 Oppaan sisällön arviointi.

Viidennessä kysymyksessä pyydettiin vastaajaa arvioimaan vähintään yhtä lukua oppaasta asteikolla 1–5, jossa 1 oli ”vaikeaselkoinen” ja 5 ”selkeä”. Arvioitavia asioita olivat tekstin kieliasu, tekstin luettavuus ja tekstin sisältö. Vastaajista kaksi kolmasosaa oli tasaisesti vastannut ”selkeä” numerolla 5. Tekstin kieliasu arvioitiin 3-5 asteikolla. Samoin kaksi muuta alakohtaa, poikkeuksena tekstin luettavuudessa 1 ”vaikeaselkoinen” hoitajan vastaamana ja tekstin sisällössä lääkärin arvioimana tasolle 2. (Kaavio 6.) (Liite 3.)



Kaavio 6 Kieliasun, luettavuuden ja sisällön arviointi oppaan vähintään yhden luvun osalta.

Kuudennessa ja viimeisessä kyselyn kohdassa pyydettiin vastaajaa kirjoittamaan vapaamuotoinen kommentti potilaan oppaasta (Liite 3). Vastaajista 22 vastasi tähän kohtaan, eli kyselyyn vastanneista 11 jätti tämän kohdan vastaamatta. Vaikka kyselyyn vastattiin anonyyminä, pariin vastaukseen vastaaja kirjoitti nimensä. Anonymiteetin suojaamiseksi poistin nimet raportin liitteenä olevista vastauksista. Vapaamuotoisissa vastauksissa 20 vastaukseen oli sisällytetty positiivista kommenttia, 13 vastausta oli pelkästään positiivisia kommentteja. Seitsemässä kommentissa oli kehitysehdotuksia oppaaseen ja kaksi kommenttia sisälsi pelkästään kehitysehdotuksen tai kommentin jostain sellaisesta, josta lukija ei pitänyt. (Kaavio 7.) (Liite 4.)



Kaavio 7 Vapaamuotoisen kommentin jakauma.

Sanat kuten ”kiinnostava”, ”hyvä”, ”hieno”, ”huikea” ”kiva”, ”mahtava”, ”parhautta” ja ”erinomainen” toistuivat kommentteissa yhteensä 17 kertaa. Sanat ”kattava”, ”selkeä”, ”helppo” ja ”tarpeellinen” esiintyivät vastauksissa 13 kertaa. Positiivisia kommentteja tuli kaikista vastaajaryhmistä. (Liite 4.)

”Mielestäni aivan mahtava tietopaketti. Mistään muualta ei saa näin hyvää tietoa yhdestä paikasta ja samojen kansien sisältä. Ennen kaikkea suomen kielellä ja jokaisen ihmisen ymmärrettävissä. Suuret kiitokset!”

”Selkeä, silmäilemällä löytyy tietoa (ei vaadi ”lukemalla lukemista”), tätä olisi helppo katsella esim sairaalan käytävällä tms.”

”Tarpeeseen tullut, hyvin informatiivinen opas, lisää tietoisuutta harvinaisesta sairaudesta, antaa selkeitä ohjeita sairauden oireiden hoitoon.”

Kehittämisehdotuksia tai muuta kritiikkiä sisältäneissä vastauksissa informaation tai tekstin liiallinen määrä tuli esille neljässä kommentissa. Yksi kommenteista oli HHT-potilaalta, yksi hoitoalan opiskelijalta ja kaksi hoitajaryhmästä. Kuvien liiallinen määrä tai sopimattomuus oppaan luonteeseen mainittiin viidessä eri kommentissa, jotka olivat yhdeltä lääkäritä, kahdelta hoitajalta ja kahdelta potilaalta. Lisäksi oppaassa fontti sai kritiikkiä yhdeltä hoitajalta ja yhdeltä hoitoalan opiskelijalta. (Liite 4.)

”Tekstiä paljon, onko liikaa? Myös kuvia paljon, jääkö levoton vaikutelma?”

”Ainut miinus tuosta otsikoiden Comic sans -fontista, mutta toisaalta monessa oppaassa on tuota fonttia käytetty.”

”Kansilehden kuva ei tuo mieleen HHT:tä.”

Oppaan asiasisältö sai kritiikkiä kahdelta HHT-potilaalta. Toinen koski raskauden suunnittelun aikaista kuvantamista ja toinen ruokavalion merkitystä.

”s. 17: Keuhkojen AVM:ien seulonta tulisi tehdä viisi vuotta ennen suunniteltua raskautta. Onko näin vai yksinkertaisesti ennen suunniteltua raskautta? Ehkä monelle vaikea ajoittaa tuo viisi vuotta ennen suunniteltua raskautta.”

”Miksi kehoitetaan välttämään eineksiä sivu 35? Jättäisin pois koska eineksetkin voivat olla ravinnollisia esim. veriohukaiset. Ihmiset itse valitsevat ruokansa.”

Hioin valmiin tuotteen loppuun kyselyn analyysin jälkeen. Olin yhteydessä Teams-yhteydellä HUS:n hallintoylilääkäriin ja HHT-vastuulääkäriin oppaan asiasisältöön liittyvissä asioissa ja osallistuin HHT/Osler -yhdistyksen hallituksen kokoukseen, jossa käytiin läpi potilaan oppaan senhetkinen tilanne. Oppaan ulkonäköä en muuttanut, kuvat, tekstin määrä ja fontti saivat jäädä sellaisiksi kuin alun perin olin ne suunnitellut. Tämä koska visuaalisuuteen liittyvät kriittiset kommentit jäivät vähemmistön mielipiteiksi, eikä kaikkia voi miellyttää joka asiassa. Potilaan opas on ensisijaisesti tarkoitettu HHT-potilaille ja suurin osa heistä oli tyytyväisiä oppaan sisällön laajuuteen ja juuri siihen, että kaikki tieto on samojen kansien sisällä.

Oppaan asiasisältöön liittyviin kommentteihin reagoin ja muutin sisältöä saamieni kommenttien osalta. Kansainvälisissä suosituksissa kehoitetaan kuvauttamaan keuhkot viisi vuotta ennen suunniteltua raskautta. Tämän olin siirtänyt suosituksista sellaisenaan oppaaseen. Muutin sen muotoon ”hyvissä ajoin” ennen suunniteltua raskautta selityksineen. Selitys varhaiselle kuvantamiselle lienee se, että jos keuhkoissa löytyy ennen raskaaksi tuloa AVM, joka pitää hoitaa, sen hoitamiseen on riittävästi aikaa ennen raskaaksi tuloa. Kuvauksessa saatava röntgensäteilyn ja varjoaineen määrä voivat olla haitallisia sikiölle raskauden ensimmäisellä kolmanneksella. Siksi raskaudenaikaiset keuhkojen AVM:t tulisi hoitaa vasta toisella raskauskolmanneksella. Toisaalta

todetut AVM:t pitäisi hoitaa toisen kolmanneksen alkupuolella mahdollisimman pian, etteivät ne raskauden edetessä aiheuta hengenvaarallisia komplikaatioita odottavalle äidille.

Työikäiselle suunnattuun ”Omahoito-ohjeita arjen hallintaan” on sisällytetty osuus ravintorikkaan ruokavalion tärkeydestä arjessa jaksamisen tukemiseksi. Yksi ohje oli ”Syö tarpeeksi ja ravintorikkaita ruoka-aineita. Vältä eineksiä, dieettejä ja nopeaa laihduttamista. Ruokavalion liian alhainen energiamäärä ja köyhä ravintopitoisuus lisäävät väsymystä.” Muutin tähän lauseeseen ”eineksiä” tilalle ”prosessoituja ruokia”, joka on parempi käsite tässä yhteydessä. Kaikki einekset eivät ole prosessoituja ruokia, eivätkä kaikki prosessoidut ruoat ole eineksiä. Omahoito-ohjeet voivat lisätä HHT-potilaan hyvinvointia ja ihmisen hyvinvointia yleensäkin. Mikään ei ole absoluuttisesti kiellettyä, oppaassa tuodaan esille asioita, mitkä voivat lisätä yksilön hyvinvointia ja jaksamista pitkällä aikavälillä.

Kävin vielä keskustelua sähköpostiviestein ja Teams-palaverissa potilaan oppaan yksityiskohdista HHT:n hoitoon erikoistuneiden lääkäreiden ja toimeksiantajan kanssa. Oppaan sisältöön tuli tässä vaiheessa muutoksia niiltä osin, kuin ne ovat sovellettavissa HHT:n hoitokäytäntöihin Suomessa.

HHT/Oslerin tauti – potilaan oppaasta tuli kansilehtineen 48 sivua käsittävä tietopaketti (Liite 5). Esittelin ja luovutin potilaan oppaan toimeksiantajalle HHT/Osler -yhdistyksen sääntömääräisessä kevätkokouksessa ja vertaistapaamisessa huhtikuussa 2022. Kokous järjestettiin hybriditapaamisena eli osittain verkossa Teamsin välityksellä. Tilaisuudessa keskusteltiin potilaan oppaan asettamisesta yhdistyksen internetsivuille, sen mahdollisista tulostetuista vihkosista ja sen päivittämisestä tulevaisuudessa. Opas on siis jatkossa saatavilla Suomen HHT/Osler-yhdistys ry:n (2022) kautta.

8 POHDINTA

Tiesin jo sairaanhoitajakoulutuksen alkaessa, että haluan tehdä opinnäytetyön HHT:hen liittyen, koska tautia esiintyy lähisuvussa ja aihe on entuudestaan tuttu. Aiheena HHT oli siis jo mietitty opinnäytetyöprosessin alkaessa. Olin yhteydessä toimeksiantajaan hyvissä ajoin ennen prosessin alkamista ja kysyin heidän kiinnostustaan opinnäytetyön toimeksiantajan rooliin. Aiheen sisältö muotoutui informatiivisen potilasoppaan suunnittelemiseksi tapaamisessa Suomen HHT/Osler-yhdistyksen hallituksen puheenjohtajan kanssa Lottamuseolla Tuusulassa opinnäytetyön prosessin aiheen valinnan vaiheessa. (Hanna Catani, palaveri 1.11.2020).

8.1 Luotettavuus

Tieteellisen tutkimuksen tavoitteena on tuottaa mahdollisimman luotettavaa tietoa tutkittavasta ilmiöstä. Tämän arvioinnissa tarkastellaan, onko tutkimuksessa tuotettu todenmukaista tietoa. Luotettavuutta arvioitaessa tarkastellaan tutkimuksessa tuotetun tiedon uskottavuutta, vahvistettavuutta, refleksiivisyyttä sekä siirrettävyyttä. Tutkimuksen uskottavuudella tarkoitetaan aiheiston luotettavuutta, jota vahvistaa mm. tutkijan riittävä perehtyneisyys tutkittavaan aiheeseen. Työni aihe, HHT/Oslerin tauti, oli entuudestaan tuttu, koska olin seurannut sivusta sitä sairastavia läheisiä ja muita sukulaisia sekä kohdannut läheisen hoidossa tietämättömyyttä. Vahvistettavuutta arvioidaan tarkastelemalla tutkimusprosessin kirjaamista ja aikataulutusta. Pidin päiväkirjaa työni etenemisestä ja olin laatinut aikatauluja, joita muutin tarpeen tullen. Työn eteneminen sujui aikataulutuksen avulla tuotteistamisprosessin mukaisesti. Refleksiivisyydellä tarkoitetaan tutkimuksen tekijän suhtautumista tutkittavaan aiheeseen mahdollisimman objektiivisesti, omien lähtökohtien tiedostamista. HHT aiheena oli entuudestaan tuttu, opinnäytetyön tuotteistamisprosessin aikana tuli paljon uutta ja ajantasaista tietoa eri lähteistä. Tämä oli omiaan tuomaan objektiivisen lähestymisen käsiteltävään aiheeseen. (Kylmä & Juvakka 2007, 127–129.)

Hain HHT:hen liittyvää tietoa käyttäen luotettavia tietokantoja. Käytössä olevia tietokantoja olivat pääasiassa KAMK-Finna ja Medic. Lisäksi Google Scholar, Julkari ja Terveysportin ammattilaisille tarkoitetut tietokannat olivat käyttökelpoisia tietokantoja. Esimerkiksi Google Scholar on tutkijoille kehitetty ja suunnattu tietojenhakujärjestelmä, joka antaa hakutulokseksi vain tieteellistä

materiaalia. Haetuista tuloksista näkyy kaikki tarvittavat bibliografiset tiedot, kuten tekijä(t) ja julkaisulähteet. Valitun tietolähteen lähdemerkinnän luominen onnistui helposti sen bibliografisista tiedoista. (Hirsjärvi, Remes & Sajavaara 1997, 94–97.)

Hain tietoa opinnäytetyöni aiheeseen sopivilla hakusanoilla, joita ovat mm.: ”Oslerin tauti”, ”HHT”, ”hereditaarinen hemorraginen telangiektasia”, ”telangiektasia”, ”Osler-Weber-Rendu”, ”Rendu-Osler-Weber”, englanninkielisillä sanoilla ”Osler’s disease” ja ”hereditary hemorrhagic telangiectasia”, sekä hollanniksi hakusanoilla ”ROW” ja ”hereditaire hemorragische teleangiectasia”.

Hakutuloksina esimerkiksi Medicistä löytyi suomalaisten hakusanojen perusteella viisi eri tulosta. Näistä kaksi oli internetin kautta vapaasti haettavissa: Duodecim -lehdessä julkaistu artikkeli ja Helsingin yliopiston tohtorin väitöskirja vuodelta 2009. Kolme muuta julkaisua olivat maksullisia ja v. 1993 tai aikaisemmin julkaistuja artikkeleita. KAMK-Finnan kautta hakutuloksia kertyi satoja. Saadakseni mahdollisimman tuoretta materiaalia ja hallitakseni paremmin materiaalin läpi käymistä rajasin opinnäytetyöhön käyttämäni hakutulokset tuoreimpaan materiaaliin, jolloin julkaisu sijoittuu vuosille 2010–2021, eikä näin ollen ollut kymmentä vuotta vanhempaa. Poikkeuksena tästä käytin työssäni apuna vuonna 2005 painettua hollanninkielistä HHT-potilaan opaskirjasta. Tämä oli aluksi ainoa käsiin saamani potilaalle suunnattu yksien kansien väliin koottu tietopaketti HHT:sta. Myöhemmin tilasin englanninkielisen potilaan oppaan Cure-HHT -organisaatiolta, tämä opas perustuu uusiin kansainvälisiin hoitosuosituksiin. Molemmat oppaat antoivat viitekehystä HHT-potilaan oppaan laatimiseen, kuten kaksi muutakin benchmarking-analyysissä ollutta potilasopasta (Kuva 10). (A comprehensive guide to managing your HHT 2020; de Booy & Westerman 2005).

Työni luotettavuutta lisää se, että HHT:n kansainväliset hoitosuositukset – joihin Osler potilaan ohjeen laatiminen pitkälti perustui – on julkaistu mm. kansainvälisesti tunnetussa lääketieteellisessä *Annals of Internal Medicine* -julkaisussa. Sen on perustanut American College of Physicians (ACP) v. 1927 ja se on alansa johtava akateeminen lääketieteellinen lehti. Annalsin tehtävänä on edistää sisätautien lääketieteen huippuosaamista, lisätä lääkäreiden ja muiden terveydenhuollon ammattilaisten tietoa, kehittää lääketieteellisen tutkimuksen ja raportoinnin standardeja sekä myötävaikuttaa terveydenhuollon ja kansanterveyden parantamiseen maailmanlaajuisesti. Tämän saavuttamiseksi lehti julkaisee laajan valikoiman alkuperäisiä tutkimuksia, katsausartikkeleita, hoitolinjauksia ja kommentteja, jotka liittyvät kliiniseen käytäntöön, terveydenhuollon

toimintaan, kansanterveyteen, terveydenhoitopolitiikkaan, lääketieteelliseen koulutukseen, etiikkaan ja tutkimusmenetelmiin. (American College of Physicians 2021.)

8.2 Eettisyys

Opinnäytetyöni toteuttamisessa ja raportoinnissa toimin hyvän tieteellisen käytännön periaatteiden mukaisesti. Noudatin rehellisyyttä, huolellisuutta ja tarkkuutta tiedon haussa, sen käsitteilyssä, raportoinnissa, esittämisessä sekä opinnäytetyöni tuotoksen arvioinnissa. Noudatin hyvän tieteellisen käytännön mukaista avoimuutta sekä kunnioitin aikaisempia tutkimuksia ja niiden tekijöitä. Merkitsin lainaukset ja käyttämäni lähteet ja viittaukset asianmukaisella, Kajaanin ammatikorkeakoulun käytössä olevalla APA6 -järjestelmän mukaisella käytänteellä. (TENK 2013.)

HHT/Osler-potilaan ohjeen laatimisessa käytin mahdollisimman uutta, tutkittua tietoa ja kansainvälisesti laadittuja hoitosuosituksia. Näin käyttämäni materiaali oli objektiivisesti tulkittavissa ja eettisesti laadukasta. (Faughnan 2020.)

Saadakseni Osler-potilaan näkökulmaa oppaan tekemiseen, käytin lähteenä eri potilasjärjestöjen internetsivuja, mm. Cure HHT -säätiön, joka toimii HHT-potilaiden kansainvälisenä kattojärjestönä. Cure HHT (2021) jakaa viimeisintä alan tutkimustietoa niin alan ammattilaisille kuin potilaillekin ja on laatinut potilasohjeita erilaisille ja eri-ikäisille HHT-potilaille. Lainasin työhöni potilasnäkökulmaa mm. keskusteluideni toimeksiantajani edustajien kanssa (Hanna Catani, palaveri 1.11.2020) sekä suomenkielisestä HHT-potilaan henkilökohtaisesta blogista, johon olen henkilökohtaisesti pyytänyt luvan (Sanna Rosman, sähköposti 11.1.2021). Osallistuin lisäksi HHT/Osler-yhdistyksen vertaistukitapaamisiin, joissa käytiin vilkasta keskustelua aiheesta.

Laadin toimeksiantosopimuksen toimeksiantajani kanssa ja hain tutkimusluvan, kun opinnäytetuunnitelma oli hyväksytty. Opinnäytetyöni tuottamiseen liittyviä kuluja ei juurikaan tullut, lähinnä tulostamiskuluja. Mahdollisista muista oppaaseen liittyvistä kuluista sovin erikseen toimeksiantajani Suomen HHT/Osler-yhdistyksen kanssa. Oppaassa käytetyt kuvat olivat pääasiassa ilmaisia kuvapankkikuvia Pixabaysta ja Microsoftin luovan sisällön kirjastosta sekä omia valokuviani. Joitakin kuvia lainasin tieteellisistä julkaisuista. Tekijänoikeuslain 22 ja 25 pykälän mukaisella siteeraamisoikeudella lainattuja kuvia saa käyttää esim. opinnäytetöissä (L 404/1961). Kyseisen lain 22 §:n mukaan: *”Julkistetusta teoksesta on lupa hyvän tavan mukaisesti ottaa*

lainauksia tarkoituksen edellyttämässä laajuudessa.” Lisäksi Aalto-yliopiston oppimiskeskuksen (2021) opinnäytteissä käytettävien kuvien ohjeistuksessa sanotaan 25 §:n siteeraamisoikeuden tulkinnasta seuraavaa: *”Säännöksen mukaan kuvia voidaan toisintaa ilman lupaa ja ilman korvausta arvostelemaan tai tieteelliseen esitykseen sillä edellytyksellä, että kuvilla on asiallinen yhteys tekstiin. Mikäli säännöksen soveltamisedellytykset eivät täyty, voi siteeraaminen vielä olla mahdollista tekijänoikeuslain 22 §:n nojalla.”* Käyttämäni kuvat havainnollistavat raportin ja potilaan oppaan tekstiä ja siten tekevät kyseessä olevan asian helpommin ymmärrettäväksi lukijalle kuin ilman kuvia. Kukin kuva on näin ollen sijoitettu sitä kuvaavan tekstin yhteyteen ja kyseiseen kuvaan viitataan tekstissä. Benchmarking-analyysissä käyttämäni potilasoppaiden kansikuvista ottamaani kuvan julkaisuun kysyin lupaa kaikilta neljältä potilasoppaan julkaisijalta. Sain luvan kuvan käyttämiseen raportissani Suomen, Hollannin ja Irlannin HHT-potilasoppaan haltijoilta. Cure HHT ei vastannut kahteen kertaan lähettämääni sähköpostiin, joten heiltä en saanut vastausta. (Kuva 10.)

8.3 Resurssit, hyödyntäminen ja raportointi

Opinnäytetyöni prosessin aikataulu venyi puoli vuotta alkuperäisestä suunnitelmasta poiketen. Tässä tein tietoisin valinnan, koska halusin saada työrauhan niin opinnäytetyöni tekemiseen kuin sairaanhoitajaopintojeni syventäviin opintoihin keskittymiseen. Syventävät opinnot sijoituivat syksylle 2021, jolloin alkuperäisen suunnitelman mukaan opinnäytetyön palauttaminen olisi ollut marraskuussa ja kiivain työvaihe olisi ollut päällekkäin syventävien opintojen kanssa. Nyt oppaan kehitystyön työläin osuus sattui jaksoon, jolloin minulla oli syventävien opintojen työharjoittelun lisäksi myös muutama viikko opintovapaata, jolloin muita rasitteita ollut. Tein opinnäytetyöni yksin, joten resurssien ja työnjako tapahtui vain toimeksiantajani ja minun välillä ja aikataulun venyttämässä ei ollut ongelmia.

Tähtäsin opinnäytetyön esittämisen 1.4. pidettävään opariklinikkaan. Potilaan oppaan laajuuden vuoksi työn määrä yllätti, enkä enää laskenut työhön käyttämiäni tunteja, kuten alkuun olin tehnyt. Toimeksiantajan kanssa käyty keskustelut oppaan sisällön jaosta helpottivat työn tekemistä. Laadin oppaaseen osion kerrallaan, jonka lähetin aina arvioitavaksi toimeksiantajalle. Kustakin osiosta käytiin keskustelua ja muokattiin toimeksiantajan tarpeiden mukaisesti. Näin työn raskavuus ei käynyt ylivoimaiseksi.

Potilaan oppaan luovuttaminen toimeksiantajalle sovittiin huhtikuulle 2022 siinä muodossa, kuin se oli prosessin aikana sovittu palautettavaksi. Esittelin tuotoksen toimeksiantajani Suomen HHT/Osler -yhdistyksen jäsenistölleen järjestämässä tilaisuudessa. Toimeksiantajani hyväksyttyä potilaan oppaan, se ladataan toimeksiantajani HHT/Osler -yhdistyksen nettisivuille, josta käsin se on jatkossa yhdistyksen jäsenien käytettävissä. Yhdistyksellä on mahdollisuus markkinoida tuotetta jäsenilleen yhdistyksen internet- sekä Facebook-sivujen kautta. Mahdollisesti yhdistys voi markkinoida ja tarjota potilaan opasta eri sairaaloiden HHT-potilaita hoitaville poliklinikoille ja osastoille, esim. KNK, keuhko-, neurologian ja sisätautien poliklinikoille ja osastoille.

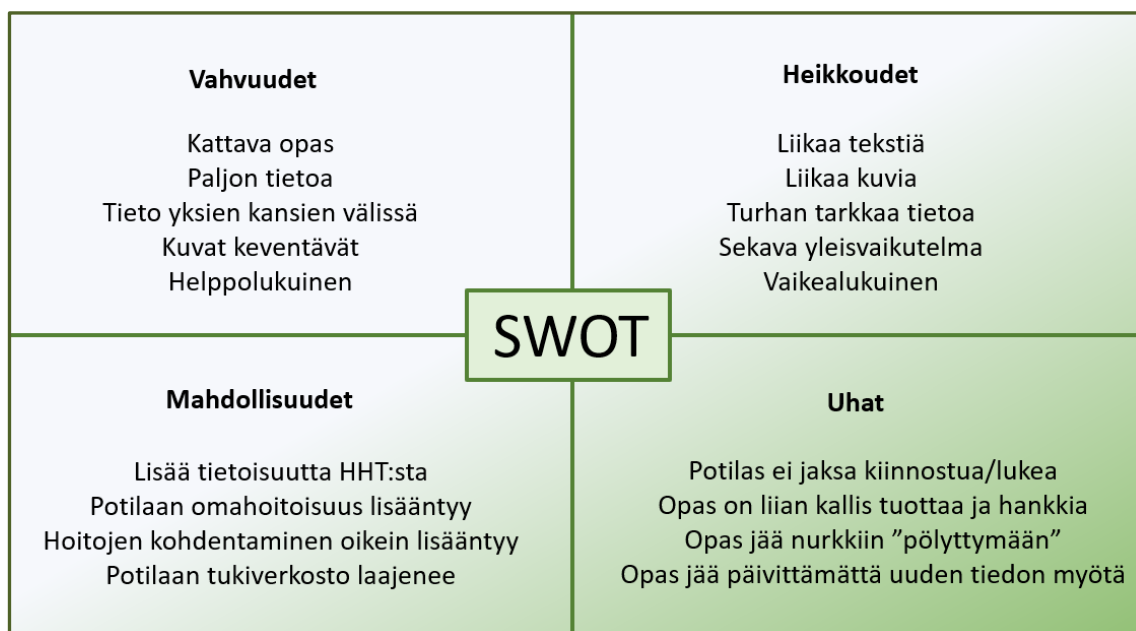
8.4 Opinnäytetyön onnistuminen ja ammatillinen kasvu

Opinnäytetyöni tarkoitus oli luoda HHT:sta/Oslerin taudista kattava ja tiivis potilaan opas kielellä, jota potilaan ja läheisen on helppo lukea ja ymmärtää. Olen mielestäni onnistunut tässä hyvin, ja pystynyt myös vastaamaan opinnäytetyöni kysymyksiin, jotka olivat: ”Mitä HHT/Osler-potilaan tulee tietää HHT:sta?” ja ”Miten HHT/Osler-potilasta voidaan tukea omahoidossa?” Opinnäytetyöni tavoitteena oli lisätä HHT:n tunnettuutta tuottamalla aiheesta viimeisimpään tutkimustietoon perustuvaa tietoa HHT-potilaille ja heidän perheilleen sekä hyödyttää toimeksiantajaani Suomen HHT/Osler -yhdistystä ja sen jäseniä. Työni tavoitteen onnistumista on liian varhaista arvioida vielä tässä vaiheessa, mutta toivon, että aika näyttää nämäkin vielä todeksi.

HHT/Osler-potilaan oppaasta tuli kansilehtineen 48 sivua käsittävä tietopaketti. Arvioin potilaan oppaan kehitystyön onnistumista SWOT-analysillä, johon kirjasin tuotteen sisältäpäin tulevat vahvuudet ja heikkoudet sekä ulkopuolelta tulevat mahdollisuudet ja uhat. Näen vahvuutena, että opas on kattava sisältäen riittävästi tietoa HHT-potilaalle. Kuvitus keventää tekstiä ja tekee yhdessä tietolaatikoiden kanssa oppaasta helppolukuisen. Toisaalta oppaan heikkous voi olla se, että siinä on liikaa kuvia ja tekstiä. Tekstin sisältö voidaan kokea turhan tarkaksi tiedoksi, se voi olla vaikealukuinen ja antaa lukijalleen sekavan yleisvaikutelman. (Kuva 11.)

Vahvana mahdollisuutena näen sen, että opas parhaimmillaan lisää HHT:n tunnettuutta ja potilaan sitoutuneisuutta hoitoonsa. Näen mahdollisuutena myös sen, että HHT:n tunnettuuden kasvun myötä potilaan hoito voidaan kohdentaa oikein. Tämän myötä HHT-potilaan tietoisuus ja mahdollisuus vertaistuen piiriin hakeutumiseen kasvaa ja hän kasvattaa tukiverkostoa. Tämä

auttaa potilasta selviytymään arjessa ja lisää hänen elämänlaatuaan. Uhkana näen sen, että potilas ei jaksa kiinnostua oppaasta ja lukea häntä koskevia asioita. Pelkään myös sitä, että oppaan painokustannukset ovat liian suuret, jotta toimeksiantajalla olisi varaa tuottaa painettuja versioita oppaasta. Myös sen hankintakustannukset potilaalle ja mahdollisille poliklinikoille tai sairaaloille voivat kasvaa liian suuriksi, niin että oppaan potentiaali jää hyödyntämättä ja se jää nurkkiin ”pölyttymään”. Uhkana näen myös sen, että potilaan opas jää uuden tutkimustiedon ja hoitomuotojen tullessa vanhentuneeksi, jos kukaan ei päivitä sitä. Nämä asiat tulevat mieleen lähinnä siksi, että HHT on harvinaissairaus ja HHT/Osler -yhdistys on pieni ja jäsenmäärä on vähäinen. Jaksan kuitenkin luottaa siihen, että harvinaissairailta yleensäkin on tulevaisuudessa enemmän mahdollisuuksia saada näkyvyyttä ja hoitoa näinkin pienessä maassa kuin Suomessa. (Kuva 11.)



Kuva 11 HHT/Osler-potilaan oppaan kehitystyön arviointi SWOT-analyysillä.

Opinnäytetyön prosessi ja potilaan oppaan kehitystehtävä on ollut työläs, joskin opettavainen prosessi. Tiesin etukäteen, että prosessi vaatisi paljon työtä. Halusin tehdä opinnäytetyöni aiheesta, joka oli inspiroiva ja lähellä sydäntä. Olen opinnäytetyön prosessin aikana saanut paljon kokemusta ja kypsynyt monella sairaanhoitajan kompetenssialueella. Näistä päällimmäisenä tulee mieleen taito etsiä ja hyödyntää tutkimustietoa, tämä on edistänyt asiantuntijuuttani sairaanhoitajana. Toisena ja ehkä tärkeimpänä kompetenssina ohjaus- ja opetustaito on kehittynyt potilaan oppaan laatimisen myötä. Myös kliininen tietämys niin HHT:sta kuin ihmisen elimistön prosesseista on kasvanut huimasti. Englannin kielen sanavarastoni on lisääntynyt käännöstyötä

tehdessä ja webinaareja kuunnellessa. Myös tiedon prosessointi ja ajatustyö ovat saaneet uusia ulottuvuuksia, kirjoittamisesta puhumattakaan.

8.5 Jatkotutkimuksen aiheita

Opinnäytetyöni ja siihen liittyvän HHT-potilaan oppaan kehitystyön yksi tärkeistä tavoitteista oli HHT:n tunnettuuden lisääminen niin potilaiden, heidän perheidensä kuin myös hoitohenkilökunnan keskuudessa. Potilaan oppaan ilmestymisen jälkeen olisi hyvä jatkumo tutkia sitä, miten HHT-potilaiden tietämys taudista on lisääntynyt. Hyvä aihe olisi myös tutkia sitä, miten HHT:n hoito kehittyy Suomessa ja miten hyvin HHT:n kansainvälisten hoitosuositusten noudattaminen toteutuu ja onko hoito tasa-arvoista asuinpaikasta riippumatta.

Tällä hetkellä Suomessa on Terveyskylä-sivuston HHT-potilaan digihoitopolku työn alla. Kun se on laadittu, tutkimuksen aiheena voisi olla se, miten digihoitopolun käyttö HHT-potilaalta sujuu ja millä tavoin se auttaa hänen hoidossaan ja omahoidossaan. Tämä lisäisi digihoitopolun näkyvyyttä ja tietoisuutta sen olemassaolosta. Hoitoalan henkilöstölle suunnatulla kyselytutkimuksella voisi kartoittaa sitä, miten hyvin HHT tunnetaan ja tunnistetaan. Tämä voisi olla kohdennettu tutkimus esim. ensihoidon ja ensiavun sairaanhoitajille ja lääkäreille liittyen esim. nenäverenvuoto-potilaisiin.

Lähteet

A 582/2017. Valtioneuvoston asetus erikoissairaanhoidon työnjaosta ja eräiden tehtävien keskittämisestä. Suomen Laki. <https://finlex.fi/fi/laki/ajantasa/2017/20170582https://finlex.fi/fi/laki/ajantasa/2017/20170582>

A comprehensive guide to managing your HHT. (2020). *HHT Factsheets. International HHT Guidelines*. Cure HHT. I.D. Number:223115042

Aalto-yliopiston oppimiskeskus. (2021). Avoin tiede ja kuvien käyttö: ImagOA-opas. Saatavilla 27.4.2022. <https://libguides.aalto.fi/imagoa>

Ablative therapy. (2021). NHS Data Model and Dictionary. Saatavilla 5.2.2022. https://www.datadictionary.nhs.uk/nhs_business_definitions/ablative_therapy.html

Albiñana, V., Cuesta, A. M., de Rojas-P, I., Gallardo-Vara, E., Recio-Poveda, L., Bernabéu, C., & Botella, L. M. (2020). Review of Pharmacological Strategies with Repurposed Drugs for Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia Related Bleeding. *Journal of Clinical Medicine* 9(6), 1766. doi:10.3390/jcm9061766

American College of Physicians. (2021). About Annals of Internal Medicine. Saatavilla 11.1.2022. <https://www.acpjournals.org/journal/aim/about-us>

Babington, BG. (1865). Hereditary epistaxis. *The Lancet* 86(2195), 362-363. DOI 10.1016/S0140-6736(02)55197-7

Bari, O. & Cohen, P. (2017). Hereditary hemorrhagic telangiectasia and pregnancy: Potential adverse events and pregnancy outcomes. *International Journal of Women's Health* 9(May), 373-378. doi:10.2147/IJWH.S131585

Blomgren, K. (2021). Oslerin tauti (HHT). Lääkärikirja Duodecim. Saatavilla 11.11.2021.

<https://www.terveyskirjasto.fi/dlk00938>

BloodSTOP. (2021). Nenäverenvuoto ja kuivat limakalvot - Nenäverenvuodon tyrehdyttäminen

BloodSTOP -sidoksilla. Mills. Saatavilla 17.1.2022. <https://www.mills.fi/artikkeli/nenaverenvuoto-ja-kuivat-limakalvot-nenaverenvuodon-tyrehdyttaminen-bloodstop-sidoksilla/#>

de Booy, M. A. & Westerman, C. J. J. (2005). *De ziekte van rendu osler weber (ROW),*

hereditaire hemorrhagische teleangiectasia (HHT). Patientenbrochure. Bilthoven, NL:

Vereniging van Vaatpatienten.

Botella, L., Albiñana, V., Ojeda-Fernandez, L., Recio-Poveda, L. & Bernabéu, C. (2015). Research

on Potential Biomarkers in Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia. *Frontiers in Genetics* (6), 115. doi:10.3389/fgene.2015.00115

Catani, H. (2020). Suomen HHT/Osler-yhdistys ry:n puheenjohtaja. Palaveri 1.11.2020

Chaturvedi, S., Clancy, M., Schaefer, N., Oluwole, O. & McCrae, K. (2017). Depression and post-traumatic stress disorder in individuals with hereditary hemorrhagic telangiectasia: A cross-sectional survey. *Thrombosis Research* 153(May), 14-18. doi:10.1016/j.thromres.2017.03.003

Cortes, D. (2017). Hazardous Health Products in HHT. St. Michael's Hospital HHT Center. Toronto, Canada. Saatavilla 13.1.2022. <https://curehht.org/resource/hazardous-natural-health-products-hht/>

Cure HHT. (2021). HHT Foundation International, Inc. Saatavilla 11.1.2021. <https://curehht.org/>

- Depressio. (2021). Käypä hoito -suositus. Suomalaisen Lääkäriseuran Duodecimin ja Suomen Psykiatriyhdistys ry:n asettama työryhmä.(11.03.2021). Saatavilla 16.1.2022.
<http://www.kaypahoito.fi>
- Diagnosis of HHT. (2021). <https://www.hhtguidelines.org/diagnosis>
- Dowling, M. (2004). Hereditary hemorrhagic telangiectasia (Osler–Weber–Rendu). In E. Roach & V. Miller (Eds.), *Neurocutaneous Disorders* (pp. 159-165). Cambridge: Cambridge University Press. doi:10.1017/CBO9780511545054.022
- ESS. (2015). Epistaxis Severity Score (ESS) for Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia. On-line tool. Saatavilla 16.1.2022 <https://apps.med.drexel.edu/hht-ess>
- Facebook HHT Suomi. (2016). HHT Suomi (Oslerin tauti). Yksityinen ryhmä. Facebook. Saatavilla 20.2.2021. <https://www.facebook.com/groups/1843175195962593>)
- Facebook Suomen HHT/Osler -yhdistys. (2019) Suomen HHT/Osler-yhdistys. Yhteisö. Facebook. Saatavilla 20.2.2021. <https://www.facebook.com/suomenHHT>
- Faughnan, M., Mager, J., Hetts, S., Palda, V., Lang-Robertson, K., Buscarini, E., . . . and Zarra-beitia, R. (2020). Second international guidelines for the diagnosis and management of hereditary hemorrhagic telangiectasia. *Annals of Internal Medicine* 173(12), 989–1001. doi:10.7326/M20-1443
- Gefen, A. M. & White, A. J. (2017). Asymptomatic pulmonary arteriovenous malformations in children with hereditary hemorrhagic telangiectasia. *Pediatric pulmonology* 52(9), 1194–1197. doi:10.1002/ppul.23686
- Grigg, C., Anderson, D. & Earnshaw, J. (2017). Diagnosis and treatment of hereditary hemorrhagic telangiectasia. *Ochsner Journal* 17(2), 157–161.

- Hammill, A., Wusik, K. & Kasthuri, R. (2021) Hereditary hemorrhagic telangiectasia (HHT): a practical guide to management. *Hematology* 2021(1), 469–477. doi:10.1182/hematology.2021000281
- Harvinaiset-verkosto. (2021). Valtakunnallinen harvinaistyötä tekevien sosiaali- ja terveysjärjestöjen yhteistyöverkosto. Saatavilla 20.11.2020. <https://harvinaiset.fi/>
- Harvinaisista sairauksista. (2020). Orphanet Suomi. Saatavilla 20.11.2020. <http://www.orpha.net/national/FI-FI/index/harvinaiset-sairaudet/>
- Harvinaissairaudet. (2020). Harvinaiset -verkosto. Saatavilla 20.11.2020. <https://harvinaiset.fi/diagnoosit/harvinaissairaudet/>
- Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2019–2023. (2019). Ohjausryhmän raportti. Sosiaali- ja terveysministeriö. Raportteja ja muistioita 2019:49. <http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-4094-9>
- HHT and Depression. (2016). Cure HHT. Fact Sheet – January 2016. Saatavilla 16.1.2022. <https://curehht.org/wp-content/uploads/2017/11/FACT-SHEET-HHT-and-Depression.pdf>
- HHT/Osler -yhdistys. (2021). Luento. HHT/Osler-yhdistyksen sääntömääräinen kevätkokous. 8.5.2021.
- Hirsjärvi, S., Remes, P. & Sajavaara, P. (1997). *Tutki ja kirjoita*. (22. uud. p.). Helsinki: Kirjayhtymä.
- ICD-10. (2011). Tautiluokitus ICD-10. Terveyden- ja hyvinvoinnin laitos. (3.p). Mikkeli. <http://urn.fi/URN:NBN:fi-fe201205085423>
- International HHT Guidelines. (2020). New HHT International Guidelines Released. Explore Guidelines by Topic. Saatavilla 21.1.2021. <https://hhtguidelines.org/>

- Jämsä, K. & Manninen, E. (2000). *Osaamisen tuotteistaminen sosiaali- ja terveysalalla*. Helsinki: Tammi.
- Kasthuri, R. (2022). Research Study: Abnormal uterine bleeding in women with HHT. Saatavilla 01.03.2022. <https://curehht.org/aub-survey/>
- Kettunen, R., Leppäluoto, J., Lätti, S., Rintamäki, H., Vakkuri, O., & Vierimaa. (2017). *Anatomia ja fysiologia – rakenteesta toimintaan*. (7.–8. uud. p.). Helsinki: Sanoma Pro Oy.
- Korpilahti, U. & Takatupa, A. (2015) WHOQOL-BREF: Maailman terveysjärjestön - lyhyt versio. Saatavilla 22.1.2021. <https://www.kamk.finna.fi, terveysportti>.
- Kylmä, J. & Juvakka, T. (2007). *Laadullinen terveystutkimus*. Helsinki: Edita Prima Oy.
- L 404/1961. Tekijänoikeuslaki. Suomen Laki. <https://www.finlex.fi/fi/laki/ajan-tasa/1961/19610404#L2P22>
- Lund, V., & Howard, D. (1997). Closure of the nasal cavities in the treatment of refractory hereditary haemorrhagic telangiectasia. *The Journal of Laryngology & Otology* 111(1), 30–33. doi:10.1017/S0022215100136369
- Medical Summary. (2021). Understanding HHT. HHT Foundation International, Inc. Saatavilla 11.2.2021. <https://curehht.org/understanding-hht/what-is-hht/medical-summary/>
- Mielenterveystalo. (2020). Terveyskylä.fi. Mielenterveystalo.fi. Saatavilla 17.1.2022. <https://www.mielenterveystalo.fi/>
- More than a nosebleed. (2020). Understanding HHT-booklet. HHT Ireland. Saatavilla 5.4.2021. https://hhtireland.org/wp-content/uploads/2020/01/Understanding-HHT-booklet_HHT_Ireland_17Jan.pdf

Nevalainen, P. & Jääskeläinen, J. (2016). Milloin epäillä harvinaissairautta? SIC! (4), 39–42.

<http://urn.fi/URN:NBN:fi-fe2016120230200>

Numminen, J. & Taulu, J. (2012). Oslerin tauti eli hereditaarinen hemorraginen telangiektasia.

Duodecim 128(6) 590–597. <http://urn.fi/URN:NBN:fi:uta-201309271413>

Orphanet. (2020). Hereditaarinen hemorraginen telangiektasia. Saatavilla 20.11.2020.

https://www.orpha.net/data/patho/Pro/fi/Hereditaarinenhemorraginentelangiektasia_FI_fi_PRO_ORPHA774.pdf

Osler, Weber, and Rendu. (2022). The History of HHT. Saatavilla 11.1.2022. <https://curehht.org/understanding-hht/what-is-hht/history/>

Palmer, S. (2017). Living with HHT: *Understanding and managing your hereditary hemorrhagic telangiectasia*. Baltimore, MD, USA: Johns Hopkins University Press.

Perinnöllinen geenivirhe hiusverisuonissa. (N.d.). Infolehtinen. Suomen HHT/Osler -yhdistys.

Raudanpuute ja ravitsemus. (2021). Terveyskirjasto. Duodecim. Saatavilla 27.1.2022.

<https://www.terveyskirjasto.fi/dlk01287>

Rosman, S. (2021). Sähköposti 11.1.2021

Rosman, S. (N.d.) Sisko kipuu. Henkilökohtainen blogi. Saatavilla 11.1.2021. <http://sanna-saaraanhoitaja.simplesite.com/438535459>

Routasalo, P., Airaksinen, M., Mäntyranta, T. & Pitkälä, K. (2009). Potilaan omahoidon tukeminen. Duodecim 125(21):2351–9

Saarelma, O. (2017). Omahoito sähköistyy. Duodecim 133(6), 531–2. <https://www.kamk.finna.fi/terveysportti>.

Saarelma, O. (2022). Nenäverenvuoto. Terveysportti. Duodecim (00306).

<https://www.kamk.finna.fi, terveysportti>.

Saarnio, K. (2020). *HHT/Oslerin taudin hoidon laatu potilaiden kokemana. Opinnäytetyö. XAMK.*

<http://urn.fi/URN:NBN:fi:amk-202005067564>

Salminen, P. (2018). Yhteistyöllä tuloksia harvinaissairauksien hoidossa. PowerPoint esitys. Saatavilla

13.1.2022. https://harvinaiset.fi/wp-content/uploads/2018/11/Salminen_Yhteisty%C3%B6ll%C3%A4-tuloksia.pdf

Shovlin, C. (2017). The Curaçao criteria, Consensus diagnostic criteria for HHT. Saatavilla

23.2.2021. <https://curehht.org/wp-content/uploads/2017/11/Curacao-Diagnostic-Criteria.pdf>

Sotesanastot. (2021). Sosiaali- ja terveydenhuollon tiedonhallinnan sanastot. THL. Saatavilla

11.1.2022. <https://sotesanastot.thl.fi/termed-publish-server/>

Spongostan. (2021). Spongostan Standard. Tammed. Saatavilla 17.1.2022. <https://www.tammed.fi/tuotteet/spongostan-standard-7-x-5-x-1-cm-1-kpl/>

Suomen HHT/Osler-yhdistys ry. (2022). Saatavilla 11.1.2022. <https://hht-osler.fi/>

TENK. (2013). Hyvä tieteellinen käytäntö ja sen loukkausepäilyjen käsitteleminen suomessa. Tutkimuseettisen neuvottelukunnan ohje 2012. Helsinki. Saatavilla 20.11.2020.

https://tenk.fi/sites/tenk.fi/files/HTK_ohje_2012.pdf

Tiihonen, T. (2014). Omahoito-8 kokeilua terveyden tulevaisuudesta. Sitran julkaisut. Saatavilla

11.1.2022 <https://media.sitra.fi/2017/02/23212714/Omahoito.pdf>

Toimia-suositus. (2013). Aikuisten generiset elämänlaatumittarit terveys- ja hyvinvointitutkimuksessa sekä terveys- ja kuntoutuspalvelujen vaikutusten arvioinnissa. Saatavilla 1.2.2021. <https://core.ac.uk/download/pdf/78469582.pdf>

Toimia-verkosto. (2022). Toimia-verkoston toiminta. THL. Saatavilla 5.2.2022. <https://thl.fi/fi/web/toimintakyky/etusivu/toimia-tietokanta/toimia-verkosto>

Waugh, A., & Grant, A. (2014). *Ross and Wilson Anatomy and Physiology in Health and Illness*. (12th ed.) Elsevier Ltd.

Webinars. (2021). Past Webinars. Cure HHT. Saatavilla 21.2.2022. <https://curehht.org/understanding-hht/get-support/webinars/>

What is HHT. (2021). Signs & Symptoms. HHT Foundation International, Inc. Saatavilla 11.1.2021. <https://curehht.org/understanding-hht/what-is-hht/signs-and-symptoms/>

Liite 1 Opinnäytetyön aineistonhallintasuunnitelma

1 Aineistojen yleinen kuvaus

Etsin opinnäytetyöni tuotoksen tekemiseen materiaalia lähinnä internetin välityksellä käyttäen luotettavia tietokantoja. Aineisto on lähinnä PDF-muodossa olevia tutkimustuloksia ja raportteja sovituista käytännöistä. Minulla on käytettävissä muutamia tietolähteitä niteenä, esitteenä ja kirjan muodossa.

2. Aineiston dokumentaatio ja laatu

Käyttämästäni tietokannoista haetusta materiaalista luon lähdemerkinnät RefWorks -ohjelman avulla ja tallennan ne sinne myöhempää tarvetta varten. Joitakin PDF-muotoisia dokumentteja voin myös tallentaa RefWorks -ohjelmaan ja halutessani myös omalle tietokoneelle. Tunnistetiedot laitan Kajaanin ammattikorkeakoulun käyttämän APA6 -järjestelmän mukaisella käytänteellä.

3. Säilytys ja varmuuskopiointi

Käyttämäni aineisto on pääasiassa opinnäytetyöni aiheeseen liittyvää julkista tietoa, joihin pääsen itse lähdemerkintöjä käyttäen. Nämä merkinnät löytyvät myös opinnäytetyön suunnitelman/raportin lähdeluettelosta ja ovat ohjaajieni, koulun informaation sekä vertaisoppilaan käytössä. Myöhemmin opinnäytetyön raportti julkaistaan Theseus -tietokannassa ja on hakusanoilla sieltä haettavissa.

4. Säilyttämiseen liittyvät eettiset ja laillisuuskyseymykset

Opinnäytetyöhöni käyttämä aineisto on julkista, joten siihen liittyviä eettisiä kysymyksiä ei tule olemaan. Itse opinnäytetyöni tuotos HHT/Oslerin tauti -potilaan opas jää toimeksiantajani Suomen HHT/Osler -yhdistyksen käyttöön ja hallintaan. Omistus- ja käyttöoikeus siirtyy siis toimeksiantajalle.

5. Aineiston avaaminen ja pitkäaikaissäilytys

Työhöni liittyvä aineiston kuvaus löytyy opinnäytetyöni raportin lähdeluettelosta ja on sitä kautta vapaasti tarkasteltavissa niin kauan kuin työni raportti ja lähdeviitteiden sivustot ovat käytössä.

Liite 2 Kyselyn saate

SAATE

Kajaani 10.3.2022

Hyvä vastaanottaja

Olen sairaanhoitajaopiskelija Kajaanin Ammattikorkeakoulun Sosiaali- ja terveysalan koulutusohjelmassa monimuotokoulutuksessa. Teen opinnäytetyönäni perinnöllisestä harvinaissairaudesta, HHT:sta/Oslerin taudista, potilaan oppaan. Sen pääasiallinen tarkoitus on antaa kattavaa tietoa HHT:sta/Oslerin taudista ja sen hoidosta potilaalle ja hänen läheisilleen. Potilaan opas voi toimia informaatiolähteenä myös terveydenhoitoalan ammattilaisille.

Potilaan oppaaseen on koottu HHT:sta/Oslerin taudista ajantasaista tietoa: mikä HHT/Oslerin tauti on, miten se periytyy, miten se diagnosoidaan, mitkä ovat sen oireita ja miten se ilmenee eri elämänvaiheissa. Lisäksi oppaaseen on sisällytetty kuvauksia HHT:n/Oslerin taudin eri ilmentymien hoitomuodoista, jotka perustuvat uusimpiin kansainvälisiin suosituksiin. Oppaassa esitetään myös ohjeita HHT-potilaan omahoitoon.

Opas on tehty Suomen HHT/Osler -yhdistys ry:n toimeksiantona ja sen tarkoitus on lisätä HHT:n/Oslerin taudin tunnettuutta ja hyödyttää yhdistyksen jäseniä.

Tarvitsen teidän asiantuntemustanne oppaan sisältöön, mielipiteitä luettavuuteen ja mahdollisia muutosehdotuksia, jotta oppaasta tulee mahdollisimman toimiva ja informatiivinen. Kyselyn vastaukset tallennetaan anonyymisti. Toivon, että vastaatte kyselyyn viimeistään perjantaina 18.3.2022. Jokaisen kyselyyn vastaajan panos on tärkeä.

Kiitän osallistumisesta!

Ystävällisin terveisin,

Eija Lukkari

eijalukkari@kamk.fi

Liite 3 Webropol-kysely

HHT/Oslerin tauti - potilaan opas

1. Valitse vaihtoehto, joka kuvaa sinua parhaiten

- HHT/Osler-potilas
 HHT/Osler-potilaan läheinen
 Lähihoitaja/sairaanhoitaja
 Hoitoalan opiskelija
 Lääkäri
 Lääketieteen opiskelija
 Muu/Ei mikään edellisistä

2. Kuinka hyvin tunnet HHT:n/Oslerin taudin?

	1	2	3	4	5	
En ole ikinä kuullutkaan siitä	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	Olen asiantuntija

3. Arvioi potilaan oppaan visuaalista ulkoasua (1 = ei miellytä, 5 = miellyttää)

	1	2	3	4	5
Kansilehti	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sisällysluettelo	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Taitto ja teema	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Värien ja kuvien käyttö	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Tekstityypit/fontit	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ylä- ja alaviitteet	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

4. Arvioi oppaan sisältöä seuraavien kohtien osalta (1 = huonosti, 5 = hyvin)

	1	2	3	4	5
Herättääkö johdanto, "Hyvä lukija" -sisältö, mielenkiinnon aiheeseen?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Vastaavatko oppaan otsikot niiden alla olevaa sisältöä?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Miten sisällön jaottelu toimii?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Onko opas informatiivinen?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

5. Arvioi vähintään yksi luku oppaasta (1 = vaikeaselkoinen, 5 = selkeä)

	1	2	3	4	5
Tekstin kieliasu (oikeakielisyys, sanavalinnat ja valittu esitystyyli)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Tekstin luettavuus (tekstin helppolukuisuus)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Tekstin sisältö	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

6. Vapaamuotoinen kommentti potilaan oppaasta:

Kiitos vastauksesta!



Kysely luotu Webropolilla
Klikkaa tästä ja lue lisää

Liite 4 Kyselyn vapaamuotoiset kommentit oppaasta

Vapaamuotoinen kommentti potilaan oppaasta:

Vastaaajien määrä: 22

Vastaukset
Hieno opas!
Sisällysluettelo kaipaa vielä tasausta.
Tekstiä paljon, onko liikaa? Myös kuvia paljon, jääkö levoton vaikutelma?
Asiantuntevaa tekstiä muutoin. Kattava opas!
Selkeä, silmäilemällä löytyy tietoa (ei vaadi "lukemalla lukemista"), tätä olisi helppo katsella esim sairaalan käytävällä tms.
Kokonaisuus erinomainen. Voisimme hioa porukalla tiettyjä tekstikohtia <i>nimi-piilotettu</i> , sisätautien erikoislääkäri HYKS- HHT vastuulääkäri
Melko kattava ja monisanainen on, onko ehkä turhan tarkastikin asiat? Toki mielipidekysymys, mutta jos opas on potilaalle ja omaisille, joiden elämää sairaus vahvasti koskettaa, voi kaikki tiedonmurut olla arvokkaita. Fontti voisi olla "virallisempi". Tekstien ja kuvien asettelua jäin miettimään, mutta en enää tarkasti muista vaikka äsken oppaan luin. Oikein kiva opas kuitenkin kaikin puolin!
Tarpeeseen tullut, hyvin informatiivinen opas, lisää tietoisuutta harvinaisesta sairaudesta, antaa selkeitä ohjeita sairauden oireiden hoitoon
Tämä on huikea tietopaketti ja tulee varmasti tarpeeseen. Kun tämä on valmis, olisin kiinnostunut saamaan sen heti. Veljelläni on vaikea muoto keuhko-ongelmineen. Minulla ei ole tautia. Aikuisilla lapsillani ei ole oireita. Tsemppiä sinulle opintojen kanssa! Yt <i>nimi-piilotettu</i> , Tutkimushoitaja, YAMK-opiskelija terveyden tutkimus TAMK
Hieno työ!
Mielenkiintoinen ja kattava opas! Ainut miinus tuosta otsikoiden Comic sans -fontista, mutta toisaalta monessa oppaassa on tuota fonttia käytetty. Comic sans -fontti on yleisesti sekavan näköinen fontti, käytetty lähinnä sarjakuvissa. Ehkä joku virallisemmän näköinen fontti toimisi paremmin. Mutta kokonaisuudeltaan opas on hyvä!
Ihan huippu toteutus! Kaikki mahdollinen tieto yksissä kansissa!
s. 17: Keuhkojen AVM:ien seulonta tulisi tehdä viisi vuotta ennen suunniteltua raskautta. Onko näin vai yksinkertaisesti ennen suunniteltua raskautta? Ehkä monelle vaikea ajoittaa tuo viisi vuotta ennen suunniteltua raskautta.
Hyvä potilasopas kaikin puolin. Selkeä ja helppolukuinen
Erittäin selväsanainen ja oikein hyvä
todella selkeä.
Mielestäni aivan mahtava tietopaketti. Mistään muualta ei saa näin hyvää tietoa yhdestä paikasta ja samojen kansien sisältä. Ennen kaikkea suomen kielellä ja jokaisen ihmisen ymmärrettävissä. Suuret kiitokset!
Tuli vähän informaation ähky, eikä jaksanut lukea enää opasta loppuun. En tiää, voisiko oppaita olla useampi aihekohtaisesti. Nyt oppaaseen on mahdutettu kaikki mahdollinen, tietoa potilaalle mutta toisaalta tuntui, että joku asia oli enemmänkin

terveydenhoitohenkilöstölle suunnattu. Hieno opas kaiken kaikkiaan mutta itselle liikaa asioita yhtiön kansien väliin.
Näyttää oikein hyvältä ja sisältö on monipuolinen. Ensitutustujalle voi olla liikaakin informaatiota kertalukemisella. Itse olen yli 30 vuoden kuluessa saanut vähitellen jokseenkin nuo tiedot koottua oman sairauden ja kahden ed. sukupolven kokemusten myötä. Kehitys 2000-luvun alun jälkeen on ollut oikein hyvää. Ero 1990-luvun tietoon on suuri ja näkyy hyvin tässä opastekstissä.
Kiinnostavaa, sain uutta tietoa.
Kansilehden kuva ei tuo mieleen HHT:tä.
Hyvä ja perusteellinen paketti Oslerin taudista. Suuri apu potilaalle, myös lääkäreille jaettavissa tietoa lisäämään. Hienoa, että tällainen on tulossa! Kuvien valinnasta hie- man. Esim. kansikuvasta voi saada virheellisesti mielikuvan, että tämä on "mummo- tauti". Kun oppaan antaa perheen oslernuorisolle, mielikuva koko perheen kaiken ikäisten taudista jo kansikuvassa olisi mielenkiinnon herättämisen vuoksi tärkeä. Ja noita potilaskuvia ei varmaankaan ole tarjolla muita kuin noita perusetovia, joita lääke- tieteellisissä julkaisuissa aina näkee... Piirroskuvat erittäin selkeitä ja hyviä!
Osleriin liittymättömät kuvat esim. legorakentelu tarpeettomia, asia on tärkein. Miksi kehoitetaan välttämään eineksiä sivu 35? Jättäisin pois koska einoksetkin voivat olla ravinnollisia esim. veriohukaiset. Ihmiset itse valitsevat ruokansa. Erinomainen opas siltä osin, että tuo esiin sydän- ja sisäelinongelmat oikeastaan ensi kerran.
Ihan parhautta, että tällainen opas on viimeinkin kehitetty! Erittäin kattava tietopaketti vastaa kysymyksiin, joita hht-potilaan ja läheisten mielessä risteilee diagnoosin myötä. Kuvitus monipuolinen, visuaalisesti helppolukuinen ja otsi- kointi ja väliotsikot sellaiset, että helposti löytää etsimänsä tiedon silmäilemällä niitä.

Liite 5 HHT/Oslerin tauti – potilaan opas

Hereditaarinen hemorraginen telangiektasia / HHT/ Oslerin tauti / Osler-Weber-Rendu -syndrooma

HHT/Oslerin tauti

- potilaan opas



Kuva: Rita E. Pixabay

Suomen HHT/Osler -yhdistys ry 2022



Hyvä lukija

Tämä opas on tarkoitettu HHT/Osler-potilaalle ja hänen läheisilleen. Ehkä sinulla, läheiselläsi tai sukulaisellasi on todettu tämä harvinainen, perinnöllinen, verisuonien uudismuodostuksen häiriötä aiheuttava geenivirhe tai olet kenties muusta syystä kiinnostunut aiheesta.

HHT on lyhenne sanoista hereditaarinen hemorraginen telangiektasia, suomennettuna perinnöllinen verenvuotoinen telangiektasia. HHT on kansainvälisesti tunnettu, virallinen nimitys tämän geenivirheen aiheuttamalle sairaudelle.

- H** – hereditaarinen (perinnöllinen)
- H** – hemorraginen (verenvuotoinen)
- T** – telangiektasia (laajentunut verisuoni: tele-pieni, angi-verisuoniin liittyvä, ektasia-laajentuma)

HHT:n toinen Suomessa pitkään käytetty nimitys on Oslerin tauti. HHT:n nimityksiä ovat myös Osler-Weber-Rendu ja erilaiset yhdistelmät näistä nimistä. Lääkärit Osler (Amerikassa), Weber (Saksassa) ja Rendu (Ranskassa) löysivät tähän geenivirheeseen sopivia yhtäläisyyksiä 1900-luvun molemmin puolin, ja tauti on siten saanut nimensä ”löytäjiensä” mukaan.

Oppaassa taudista käytetään nimitystä HHT, käydään läpi mitä HHT tarkoittaa, miten se periytyy, miten se diagnosoidaan, mitkä ovat sen oireita ja miten se ilmenee eri elämänvaiheissa. Lisäksi mainitaan HHT:n ilmentymien eri hoitomuotoja, jotka perustuvat kansainvälisiin suosituksiin sekä esitetään ohjeita HHT-potilaan omahoitoon.

Oppaassa on paljon lääketieteellisiä termejä, joille on esitetty suomenkielisiä selityksiä. Tarkoitus on, että lukija tunnistaa termit, kun niitä tulee esiin HHT-potilaan hoidossa.

HHT:n ilmenemismuodot ovat hyvin yksilöllisiä, tauti voi oireilla itse kullakin omalla tavallaan, myös oman perheen ja suvun HHT-potilailla.

HHT/Osler-potilaan oppaan yksi tärkeä tarkoitus on auttaa sinua löytämään ”oma Oslerisi”!

Oppaan lopussa on mm. vuonna 2018 perustetun potilaiden etuja ajavan Suomen HHT/Osler-yhdistyksen yhteystiedot.

Yhdistyksen internetsivuilta saa tietoa HHT:stä, yhdistyksen toiminnasta, tapahtumista ja mm. vertaistuesta.

Huhtikuu 2022, KAMK, Eija Lukkari



Mikä HHT on?

Mikä HHT on?	1
Periytyminen ja geenivirheet	2
HHT:n diagnosointi	3
Curacaon kliiniset kriteerit	3
Kuvantaminen	4
Geenitestaus	6
Pienet verisuonimuutokset eli telangiektasiat	7
Nenäverenvuodot	7
Merkit iholla ja limakalvoilla	14
Ruoansulatuskanavan muutokset	15
Isot verisuonimuutokset eli AVM:t	17
Keuhkojen muutokset	17
Aivojen muutokset	21
Maksan muutokset	23
Muut kohde-elimet	25
Anemia ja raudanpuutos	27

Eri elämänvaiheet

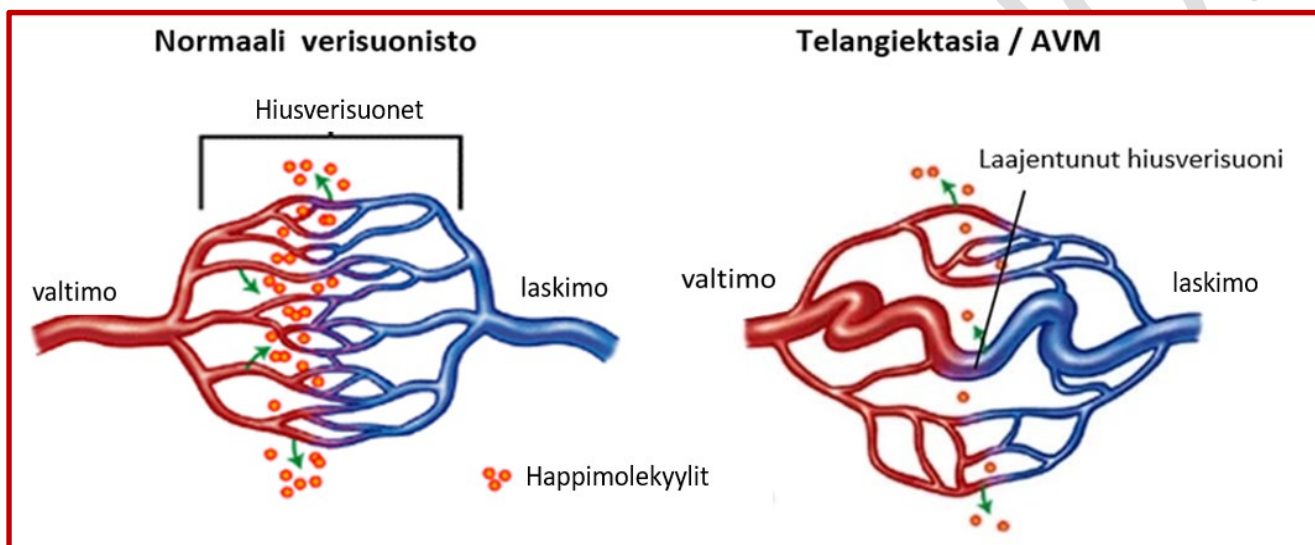
Eri elämänvaiheet	30
Perhesuunnittelu ja kuukautiset	31
Lapset	34
Työ ja toimintakyky	37
Ikääntyminen	41
Mielenterveys	42

Lopuksi**45**

Mikä HHT on?

HHT:ssa geenivirheen vuoksi pienten hiusverisuonten pinnalta puuttuu normaali joustava kerros. Tämä aiheuttaa hiusverisuonten haurautta ja supistuskyyttömyyttä.

HHT:lle on ominaista verisuonien poikkeava rakenne ja verisuonien uudismuodostuminen siten, että valtimoiden ja laskimoiden välillä tyypillisesti olevat hiusverisuonet puuttuvat. Ne ovat muuntuneet laajentuneiksi ja ovat seinämältään heikkoja.



Kuva Vas.: normaali valtimo-laskimoyhteys, jossa on kapillaariverisuonisto. Tässä kaasujen vaihto tapahtuu normaalisti. **Oik.:** AVM eli valtimo-laskimosuonten epämuodostuma, jossa on valtimo- ja laskimosuonten laajentunut yhteys ilman kapillaariverisuonistoa ja kaasujen vaihto on rajoittunutta. (Kuva: Cure HHT. Medical summary 2021.)

Pienissä hiusverisuonilaajentumissa (telangiektasioissa) sekä suurempien valtimoiden ja laskimoiden välisissä epämuodostumissa (AVM = ArterioVenoosi Malformaatio) veren kaasujen ja ravintoaineiden vaihto sekä kuona-aineiden suodatus ei tapahdu normaaliin tapaan. Tämä aiheuttaa HHT-potilaalle alentunutta veren happipitoisuutta ja altistaa vakaville bakteeri-infektioille.

Telangiektasia



pikkualtimon ja -laskimon välinen epämuodostuma

HHT:n verenvuototaipumus liittyy verisuonien poikkeavaan rakenteeseen. Tämä herkistää verisuonen puhkeamiselle ja aiheuttaa siten verenvuotoja.

Valtimon ja laskimon välisen oikovirtauksen vuoksi valtimoveri virtaa laskimoihin korkeammalla paineella kuin mennessään hiusverisuoniston läpi, jossa veren virtausnopeus normaalisti laskee. Tämä lisää mm. verenvuotojen mahdollisuutta.

AVM (ArterioVenoosi Malformaatio)

valtimon ja laskimon välinen epämuodostuma

Geenivirhe ei vaikuta veren hyytymiseen eli HHT-potilaan veren hyytymisjärjestelmässä ei ole vikaa, kuten esim. hemofiliassa (verenvuototaudissa).

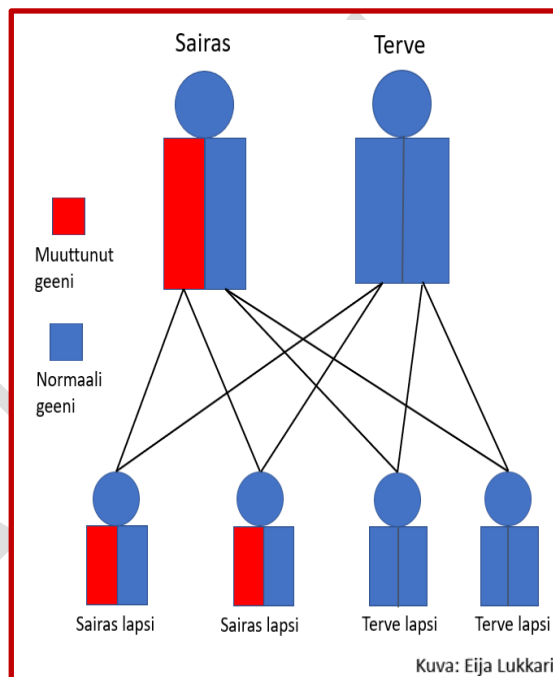
Periytyminen ja geenivirheet

HHT:n aiheuttaa vallitsevasti periytyvä geenivirhe. Se periytyy sukupolvelta toiselle 50 % mahdollisuudella.

Riittää, että toisella vanhemmalla on HHT:n aiheuttava virheellinen geeni.

Virheellinen geeni periytyy sukupuolesta riippumatta, eikä se voi hypätä sukupolven yli.

HHT-suvuissa sairaus esiintyy tyypillisesti monessa eri sukupolvessa: isovanhemmissa, vanhemmissa, lapsissa, lapsenlapsissa jne.



Kuva: Vallitseva (dominantti) periytyminen

Tavallisimmat geenivirheet eli mutaatiot, jotka aiheuttavat HHT:n

HHT 1

- kromosomissa 9, geenissä ENG (endogliini-proteiini)

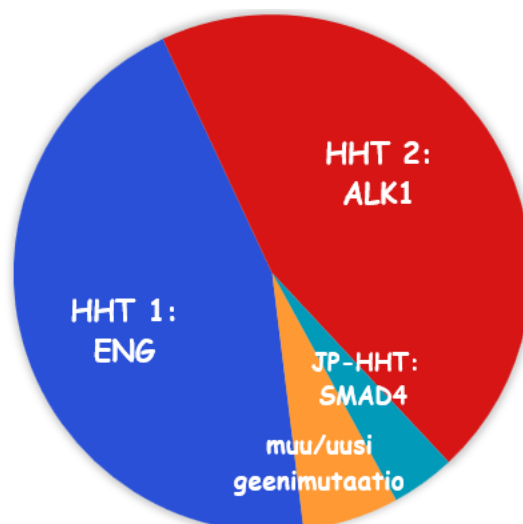
HHT 2

- kromosomissa 12, geenissä ACVRL1 (ALK1-proteiini)

JP-HHT

- kromosomissa 18, geenissä SMAD4
- aiheuttaa yhdistetyn HHT-oireyhtymän ja juveniilin (nuoruusiän) polyypypitaudin
- 3–5 % HHT:sta

HHT 1 ja HHT 2 -tyypin mutaatiot ovat noin 90 % HHT:n geenivirheistä.



Pienellä osalla potilaista esiintyy uusi tautia aiheuttava mutaatio (de novo), jolloin virheellistä geeniä ei ole peritty.

Lisäksi tunnetaan pieni osa muissa geneeissä esiintyviä mutaatioita, jotka eivät kuulu HHT:n tavanomaisen geenitutkimuksen piiriin. Näillä potilailla tautidiagnoosi tehdään pelkästään kliinisten oireiden perusteella.

HHT:n diagnosointi

HHT:n diagnoosi jää helposti saamatta tai diagnoosi viivästyy, varsinkin silloin, kun perheessä tai muussa suvussa ei ole diagnoosia HHT:sta, eikä tutkiva lääkäri ole perehtynyt HHT:hen.

HHT on harvinainen sairaus ja sitä esiintyy maailmanlaajuisesti keskimäärin yhdellä viidestä tuhannesta ihmisestä (1:5000). Suomessa tautia esiintyy arviolta yhdellä kymmenestä tuhannesta ihmisestä (1:10 000) ja sen arvellaan olevan vahvasti alidiagnosoitu.

HHT:n diagnoosi voidaan tehdä kliinisesti eli ulkoisesti havaittaviin merkkeihin perustuen, lisäksi kuvantamisella voidaan todentaa sisäelinten verisuonimuutokset ja kolmanneksi voidaan tehdä geenitutkimus.

Curaçoon kliiniset kriteerit

Kriteerit perustuvat **HHT:n ulkoisiin merkkeihin ja sukuhistoriaan** ja ovat olleet kansainvälisesti käytössä vuodesta 1999 ja ne on päivitetty vuonna 2017.

1) NENÄVERENVUODOT

- spontaanit ja toistuvat



2) TELANGIEKTASIA

- iholla ja limakalvoilla
- useita, tyypillisesti huulissa, suuontelossa, korvissa, sormissa ja nenässä



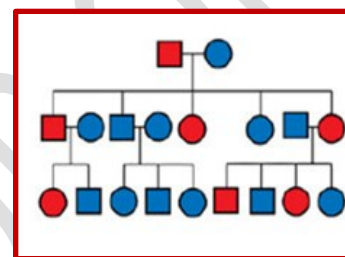
3) SISÄISET VERISUONIMUUTOKSET

- ruoansulatuskanavan telangiektasiat (verenvuoto tai ilman verenvuotoa)
- keuhkojen, aivojen, maksan tai selkäytimen AVM



4) PERHEHISTORIA:

- ensimmäisen asteen sukulainen (vanhempi, sisarus, lapsi), jolla on HHT-diagnoosi näiden kriteerien mukaisesti



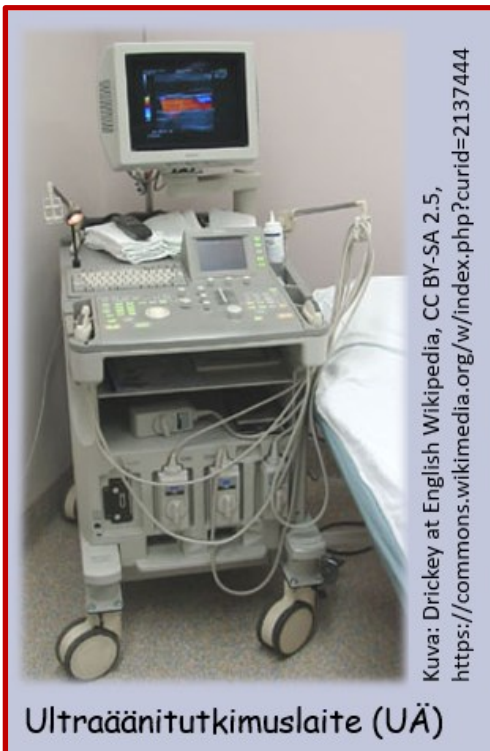
Kuvat: Botella, L., Albiñana, V., Ojeda-Fernandez, L., Recio-Poveda, L. & Bernabéu, C. (2015). Research on Potential Biomarkers in Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia. *Frontiers in Genetics* (6), 115. doi:10.3389/fgene.2015.00115

HHT-diagnoosia pidetään **varmana**, kun tutkittava täyttää vähintään kolme näistä taudin kriteereistä. Sairaus on **mahdollinen** tai **epäilty**, kun kaksi kriteeriä täyttyy, ja **epätodennäköinen**, kun vähemmän kuin kaksi kriteeriä täyttyy.

Kuvantaminen

HHT:n diagnoosin yksi osa-alue on sisäelinten, kuten aivojen, maksan ja erityisesti keuhkojen AV-malformaatioiden eli valtimon ja laskimon välisten epämuodostumien havaitseminen kuvantamalla.

- Nämä muutokset saattavat olla huomaamattomia ja oireettomia, mutta komplikaatiot voivat olla vakavia.
- Kuvantamistutkimusten tulokset on otettu mukaan viimeisimpiin Curaçaon kliinisiin diagnoosikriteereihin.
- Kuvantamista käytetään AV-malformaatioiden tunnistamiseen ja se on tärkeä osa HHT-potilaan seulontaa ja hoitoa.



Ultraäänitutkimuslaite (UÄ)

Kuvantaminen voidaan tehdä:

- ultraäänitutkimuksella (UÄ), joka tehdään liikuttamalla ultraäänianturia ihon pinnalla
- tietokonetomografiatutkimuksella (TT/CT) saadaan tarkkaa kuvaa röntgensäteiden avulla
- magneettikuvauksella (MRI) saadaan tarkkaa kuvaa ilman röntgensäteitä

Nämä kaikki kuvantamismenetelmät ovat kivuttomia.



Tietokonetomografiakuvauslaite (CT/TT)



Magneettiresonanssikuvauslaite (MRI)

TT- ja MRI-tutkimus voidaan tehdä joko varjoaineen kanssa tai ilman:

- Varjoaine ruiskutetaan kuvattavan henkilön verisuoneen.
- Varjoainokuvaus antaa tarkemman tiedon kuvattavista suonista kuin ilman varjoainetta tehty kuvaus.

Geenitestaus

Geneettinen testaus on laboratoriossa tehtävä testi, jota käytetään perinnöllisten sairauksien kuten HHT:n diagnosointiin.

DNA



kromosomeissa esiintyvä nukleiinihappo, jonka molekyyli rakenne sisältää yksilön geneettisen informaation

Veri- tai sylkinäytteestä eristetään DNA ja analysoidaan virhegeenin eli mutaation tunnistamiseksi jossakin HHT:n aiheuttavista geneeistä.

Kun yhden perheenjäsenen geenitestausta on osoittanut, mikä geenimutaatio HHT:n aiheuttaa, voidaan tietoa käyttää muiden perheenjäsenten diagnosoinnissa.

- Kaikilla HHT-positiivisilla perheenjäsenillä on sama virhegeeni.
- Kansainvälisissä hoitosuosituksissa kliiniset Curaçoon kriteerit ovat diagnostiikan kulmakivi, mutta geenitestausta suositellaan, jotta kunkin perheen erityinen geenimutaation tyyppi saataisiin selville.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Geenitestausta suositellaan perheen geenityypin selvityksen jälkeen erityisesti HHT-perheen lapsille ja nuorille, koska heillä ei ole nuoresta iästä johtuen vielä kliinisiä diagnosikriteerejä täyttäviä merkkejä näkyvissä.

Jos sinulle tai perheenjäsenellesi on tehty HHT-diagnoosi ulkoisiin merkkeihin perustuen tai epäilet sinulla tai perheessäsi esiintyvän HHT:ta, pyydä lääkäriltä geenitutkimusta.

Pienet verisuonimuutokset eli telangiektasiat

Yksi HHT:n aiheuttama verisuonten uudismuodostuksen häiriö ilmenee iholla ja limakalvoilla muodostuvina hiusverisuonten laajentumina, verisuonisykeröinä, jotka ovat herkkiä vuotamaan.

Näitä pieniä hiusverisuonten laajentumia kutsutaan telangiektasioiksi (laajentuneet verisuonet: tele-pieni, angi-verisuoniin liittyvä, ektasia-laajentuma).

Telangiektasiat

- kehittyvät huulille, kielelle, sormiin, iholle sekä nenän, suun ja ruoansulatuskanavan limakalvoille
- esiintyvät n. 75 %:lla HHT-potilaista, joista noin puolet on alle 30-vuotiaita
- määrä kasvaa iän myötä

Telangiektasia



pikkuvaltimon ja -laskimon välinen epämuodostuma

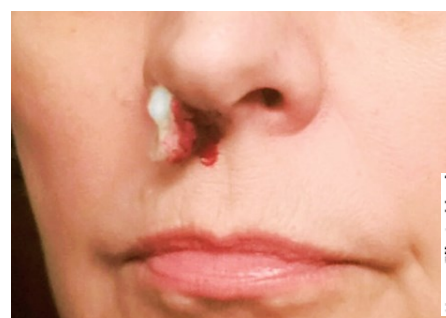
Nenäverenvuodot

Nenän limakalvoille muodostuvat telangiektasiat eli pienet hiusverisuonten muutokset aiheuttavat herkästi nenäverenvuotoja.

Hengityksen aiheuttama turbulenti ilmvirtaus aiheuttaa nenän limakalvojen kuivumista ja telangiektasioiden verenvuotoa.

Nenäverenvuodoille tyypillistä:

- ovat **näkyvin ja yleisin** oire HHT:ssa
- esiintyminen on **yksilöllistä**
 - **yölliset** nenäverenvuodot
 - voivat toistua **päivittäin** ja olla luonteeltaan **vähäisiä** tai **hyvin runsaita**
 - voivat alkaa jo **lapsena**, toisilla vasta **aikuisena**
- esiintyvät **95 %:lla keski-iän saavuttaneista** potilaista
- **lisääntyvät** iän myötä ja **jatkuvat** läpi elämän
- aiheuttavat **anemiaa** ja **raudan puutetta** elimistössä
- **hankaloittavat arkea** ja **heikentävät elämänlaatua**



Kuva: Eija Luukkari

”Nenäverenvuodot eivät ole yleensä vaarallisia, mutta -voikyllä, todella ärsyttäviä! Lapsuudesta muistan, miten mummuni istui monesti, surkean näköisenä, vessanpytyn kannen päällä, paksu tollo veristä paperia nenällään.”

Telangiektasioiden halkeilua ja vuotoa ehkäistään kosteuttavalla paikallishoidolla. Se onkin nenäverenvuotojen hoidon perusta.

Jos kosteuttava paikallishoito ei riitä, harkitaan muita hoitomuotoja, joissa vaaditaan usein HHT:n hoitoon perehtyneen KNK-lääkärin eli korva- nenä- ja kurkkutautien erikoislääkärin asiantuntemusta.

Omahoito nenäverenvuotojen ehkäisyyn

✓ Ensisijainen ja yksinkertainen hoito on nenän limakalvojen kosteuttava paikallishoito.

- Kosteus suojaa telangiektasioita kuivalta ilmalta ja allergeeneilta ja ne vuotavat vähemmän.
- Apteekissa on saatavilla useita eri nenän limakalvojen kostustuotteita, kosteuttavia nenäsuihkeita, -tippoja ja -voiteita, joita voi käyttää jatkuvasti, esim. A-vitamiinivalmisteita (A-vita plus®).



Kuva: <https://avitaplus.fi/>

- Suihkeita ja tippoja on saatavana sekä öljy- että vesipohjaisina.

- Nenän limakalvoille levitettävä voide kosteuttaa ja hoitaa, esim. dekspanthenolivoide (Bepanthen®)



Kuva: <https://www.bepanthen.fi/>

- Limakalvojen kostuttaminen esim. keittosuolaliuossumutteilla ennen puhdistamista poistaa karstaa hellävaraisesti.


- Ilmankostutin pitää ilman kosteana ja saattaa vähentää nenäverenvuotoa, erityisesti yöllä tai kun ilmastointilaitteet tai lämmitys kuivattavat huoneilmaa.

✓ Nenän kaivamista ja rajua niistämistä tulee välttää, koska nenä voi ratketa vuotamaan mekaanisesta ärsytyksestä.

✓ Kuuma suihku ja sauna tai kylmä ja kuiva pakkasilma sekä lämpötilojen vaihtelut voivat altistaa nenäverenvuodoille.

- ✓ Tulehduskipulääkkeet lisäävät verenvuotoherkkyyttä, joten niiden käyttöä tulee välttää. Tulehduskipulääkkeitä ovat esim. ibuprofeeni, ketoprofeeni ja asetyylisalisyylihappo (Burana[®], Ketorin[®], Aspirin[®]).
- ✓ Jotkin luontaistuotteet (esim. omega-3, kalaöljyt, pellavansiemenet ja -öljy, helokkiöljy, E-vitamiini) lisäävät myös verenvuotoherkkyyttä. (Ks. myös s.30.)

HHT-potilas voi käyttää veren hyytymistä estävää lääkettä HHT:n tuntevan lääkärin harkinnan mukaan, jos siihen on aihetta.

 Kysy lääkäriltäsi, jos sinulle määrätään verihituleiden toimintaa estävä lääke (esim. ASA, klopidogreeli) tai antikoagulaatiolääkitys (puhekielessä verenhennuslääkitys, esim. varfariini).

Monelle HHT-potilaalle nenäverenvuotojen tyrehtyttäminen on varmastikin tuttua ja siihen on voinut kehittyä omat toimintatavat.

Keskustele hoitavan lääkärin kanssa siitä, mikä olisi sinulle sopivin tapa tyrehtyttää vuoto, jos et sitä vielä ole itsellesi löytänyt.

Nenäverenvuodon oireita:

- näkyvä verenvuoto sieraimesta
- veren maku suussa tai kurkussa
- kirkkaan tai tumman veren oksentaminen (nielty veri)
- anemian ja/tai raudanpuutoksen oireet
(ks. luku "Anemia ja raudanpuutos")

Nenäverenvuodon tyrehtyttämiseen voi käyttää pakkaamishoitoa eli nenän tamponaatiota. Tosin tamponaatiota ei suositella ensisijaisena hoitomuotona sen mekaanisen ärsytyksen vuoksi HHT-potilaalle. HHT-potilaan nenätamponaatioon tulisi käyttää matalapaineista tamponaatiota. Tamponaation tekee KNK-lääkäri, joka tuntee HHT:n.

Omahoito nenäverenvuodon tyrehtyttämiseen tamponoinnilla

- ✓ Tavallisin saatavilla oleva, joskaan ei ehkä tehokkain menetelmä, on yksinkertaisesti nenäliinasta kierretyn paperitupon laittaminen vuotavaan sieraimen.
- ✓ Paperituppoa parempi vaihtoehto on esim. vaseliinilla voideltu pumpuli- tai sideharso tuppo.
 - On tärkeää, että tuppo voidellaan, jotta se ei tartu limakalvon vuotokohtaan ja nenä ei ratkea vuotamaan tuppoa pois otettaessa.

✓ Apteekista saatavia nenäverenvuodon tyrehdyttämiseen tarkoitettuja tuotteita:

- **Spongostan®**

- Verenvuotoa tyrehdyttävä, imukykyinen gelatiinisieni.
- Gelatiinisienestä voi leikata sieraimen sopivan palan vuotoa tyrehdyttämään.
- Liukenee itsestään pois muutaman päivän sisällä, joten sen poistamisesta ei tarvitse huolehtia.



Kuva: <https://www.lagaay.com/>

- **BloodSTOP®**

- Verenvuotoa tyrehdyttävä sidos, joka on valmistettu 100 % luonnonkuituselluloosasta.
- Voidaan käyttää niin haavoille kuin nenäverenvuotoihinkin.
- Tyrehdyttää vuodon geelityydessään kontaktissa veren kanssa.
- Levyn muotoinen sidos leikataan tarvittaessa sopivan kokoiseksi, kierretään rullalle ja työnnetään vuotavaan sieraimen.
- Geeli poistetaan vuotokohdasta vuorokauden kuluttua.



Kuva: <https://www.mills.fi/tuote/bloodstop/>

On tärkeää, että käytät nenäverenvuodon tyrehdyttämiseen tamponaatiota, jonka lääkärisi on todennut sinulle sopivaksi! Kaikille HHT-potilaille ei sovi sama hoito.

Pidä päiväkirjaa nenäverenvuodoistasi

- ✓ Näin oireiden seuranta, vuotojen hoitaminen ja lääkärissä asiointi on helpompaa.
- ✓ Merkitse päiväkirjaan:
 - vuodon päivämäärä ja kellonaika
 - vuodon kesto minuuteissa
 - vuodon voimakkuus: onko tihkutteluvuotoa, vuotaako syöksymällä vai siltä väliltä
 - missä tilanteessa vuoto alkaa: missä ja mitä olit tekemässä
 - miten olit nukkunut/levännyt
 - söitkö tai joitko jotakin normaalia poikkeavaa
 - millainen oli mielialasi ja vireystilasi: virkeä – väsynyt – stressaantunut
 - mitä lääkkeitä olit mahdollisesti käyttänyt tai jättänyt käyttämättä

Seuraa myös mihin vuorokauden- ja vuodenaikaan vuotoja esiintyy ja mitkä tekijät vuotojen puhkeamiseen vaikuttavat: esim. loma, työ, liikunta, kuukautiset, alkoholi, tupakointi, mausteinen ruoka, kuiva huoneilma, kuuma tai kylmä ilma, saunominen jne.

Nenäverenvuodon ensiapu:

1. Istuudu etukumaraan asentoon jotta veri ei valu nieluun.
2. Niistä vuotava sierain **varovasti** tyhjäksi verihyytymistä.
3. Paina vuotavaa sierainta nenärustoa vasten tai sieraimet yhteen luun ja ruston kohtaamisrajasta noin 15 min.
4. Kylmähoito nopeuttaa verenvuodon tyrehtymistä:
 - ota jääpala suuhun tai
 - laita kylmäpakkkaus niskaan, otsaan tai nenänvarteen

Huom! paleltumavammojen välttämiseksi laita esim. pyyhe kylmäpakkauksen ja ihon väliin.

5. Jos verenvuoto ei lakkaa, hakeudu lääkäriin.



purista sormilla
sieraimet yhteen

hengitä suun kautta



Kuvat: Eija Iukkari

ESS-työkalu nenäverenvuotojen seurantaan

Epistaxis Severity Score (ESS) on on-line -työkalu jota käytetään HHT-potilaiden nenäverenvuodon vaikeusasteen arvioimiseen.

- ✓ ESS:n avulla tarkastellaan vuotoja viimeisten kolmen kuukauden ajalta.
- ✓ Potilas vastaa kuuteen yksinkertaiseen monivalintakysymykseen, jotka koskevat **tyypillisiä** nenäverenvuotojen oireita viimeisen 3 kk ajalta.
- ✓ Ohjelma laskee pisteet automaattisesti, ESS:n pistemäärä vaihtelee välillä 0–10.
- ✓ ESS auttaa hoitavaa tahoa arvioimaan, kuinka potilas reagoi saamaansa hoitoon.
- ✓ Hoidon arviointi tehdään vertaamalla nykyistä tulosta edellisen tuloksen kanssa.
- ✓ ESS on englanninkielinen ja on saatavilla osoitteessa:

<https://apps.med.drexel.edu/hht-ess>

ESS-kysely (Epistaxis Severity Score) nenäverenvuotojen vakavuusasteen selvittämiseksi.
Vastaa kysymyksiin millaista nenäverenvuoto on **tyypillisesti** ollut **viimeisen kolmen kuukauden aikana**:

1. Kuinka usein sinulla **tyypillisesti** esiintyy nenäverenvuotoja?
 - Vähemmän kuin kerran kuukaudessa
 - Kerran kuukaudessa
 - Kerran viikossa
 - Useita kertoja viikossa
 - Kerran päivässä
 - Useita kertoja päivässä

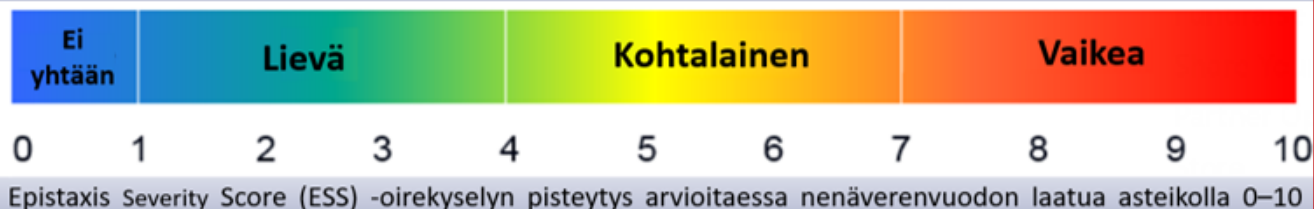
2. Kuinka pitkään nenäverenvuoto **tyypillisesti** kestää?
 - < 1 minuutti
 - 1-5 minuuttia
 - 6-15 minuuttia
 - 16-30 minuuttia
 - > 30 minuuttia

3. Miten kuvailisit **tyypillistä** nenäverenvuotosi voimakkuutta?
 - Ei tyypillisesti raju tai syöksyvä
 - Tyypillisesti raju tai syöksyvä

4. Oletko hakeutunut hoitoon nenäverenvuodon vuoksi?
 - En ole
 - Kyllä olen

5. Oletko aneeminen/ovatko veriarvosasi alhaalla tällä hetkellä?
 - En ole
 - Kyllä olen
 - En tiedä

6. Oletko saanut punasolutiputuksia **nimenomaan** nenäverenvuotojen vuoksi?
 - En ole
 - Kyllä olen



ESS-kysely ja oirekyselyn pistetaulukko suomennettuna. **Huomioi, että kuvassa on vain kyselyn suomennos, eikä siitä voi laskea nenäverenvuodon vaikeusasteen pisteytystä!**

Pyydä lääkäriä tekemään ESS-kysely kanssasi, jos sinulla itselläsi ei ole siihen mahdollisuutta!
Voit miettiä ja kirjata vastaukset oirekyselyä varten valmiiksi ennen lääkärissäkäyntiä.

Valmistaudu lääkärin vastaanotolle:

- Ota päiväkirja mukaan.
- Kirjaa kysyttävät asiat muistiin.

Pyydä perheenjäsenen tai ystävä mukaan:

- Kaksi päätä muistaa asiat paremmin kuin yksi.
- Kaksi korvaparia kuulee paremmin kuin yksi.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Lääkärin määräämä lääkehoito nenäverenvuotoihin voi olla:

- ✓ Verta hyydyttävä lääkehoito, esim. **traneksaamihappo** (Caprilon®, Cyklokapron®):
 - kosteuttavana, verenvuotoa ehkäisevänä paikallishoitona nenän limakalvoille
 - tablettina suun kautta otettavana, jos limakalvojen paikallishoito ei ole riittävä
- ✓ Verisuonten muodostumista ehkäisevä lääkehoito, esim. **bevasitsumabi** (Avastin®):
 - paikallisesti nenän limakalvoille pistoksina annettava
 - suonensisäisesti annettavana

Toimenpidehoito nenäverenvuotoihin

- ✓ HHT:n tunteva KNK-lääkäri voi hoitaa vaikeasti tyrehtytettävät verenvuodot paikallisesti erilaisilla toimenpiteillä, esim. laseroimalla.
- ✓ Operatiiviset toimenpiteet voivat tulla kysymykseen HHT-potilaille, joille muu hoito ei tehoa.

Huomioitavaa nenän limakalvojen toimenpiteissä:

Nenäverenvuodon tavanomainen hoitomuoto, laapistus eli hopeanittraattikäsittely, ei sovi HHT-potilaalle!



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Merkit iholla ja limakalvoilla

HHT:n toinen yleinen ja näkyvä oire ovat mukokutaaniset eli iholla ja limakalvoilla esiintyvät telangiektasiat, jotka ovat tummanpunasia, pistemäisiä muutoksia.

Telangiektasiat esiintyvät yleensä sormissa sekä kasvojen alueen iholla, korvissa, huulissa ja suuontelossa. Ne aiheuttavat lähinnä kosmeettista haittaa.

Huulten ja limakalvojen telangiektasiat voivat aiheuttaa verenvuotoa esim. parranajon tai hampaiden pesun yhteydessä. Joskus ne vuotavat spontaanisti.



Kuvat: Eija Lukkari

Keskustele lääkärin kanssa mahdollisista hoitomuodoista, jos sinulla on herkästi vuotavia tai kosmeettisesti häiritseviä telangiektasioita.

Ominaista ihon ja limakalvojen telangiektasioille:

- niitä esiintyy arviolta 95 %:lla HHT-potilaista
- ne ilmaantuvat yleensä aikuisena ja voivat olla
 - pieniä ja litteitä, lähes huomaamattomia
 - suurempia, koholla olevia punaisesta siniseen eri sävyisiä muutoksia, kuin verisiä rakkuloita
- niiden koko voi vaihdella millimetristä muutamaan millimetriin
- niiden määrä ja koko suurenee yleensä iän myötä
- ne esiintyvät usean telangiektasian ryppäissä, harvoin yksittäin
- poskien iholla telangiektasiat voivat levitä hämähäkkimäisesti
- telangiektasioita on harvoin lapsilla ja alle 16-vuotiailla
- telangiektasioiden määrän arvellaan lisääntyvän auringon valon (UV-säteilyn) vaikutuksesta



Kuvat: Eija Lukkari

Telangiektasioiden esiintyminen iholla ja suun limakalvoilla on HHT:n tunnistamisessa tärkeä silmin havaittava ilmentymä ja on yksi neljästä Curaçaon kliinisen diagnostiikan kriteereistä.

Ruoansulatuskanavan muutokset

Telangiektasiat voivat kehittyä missä tahansa osassa GI-kanavaa eli ruoansulatuskanavaa limakalvojen pinnalla; kuitenkin yleisimmin mahalaukussa, pohjukaissuolessa ja ohutsuolen alkuosassa.

Telangiektasioita esiintyy ruoansulatuskanavassa 80 %:lla HHT-potilaista. Noin 30 %:lla ne aiheuttavat verenvuotoja. Telangiektasiat eivät ole kipeitä eivätkä aiheuta epämukavuutta.

GI-kanava (GastroIntestinaalikanava)



suun ja peräaukon välinen ruoansulatuselimistön osa

Ruoansulatuskanavan telangiektasiat voivat aiheuttaa verenvuotoja, jotka alkavat ilmaantua 40–50 vuoden iässä.

Ruoansulatuskanavan vuotoja esiintyy tyypillisesti HHT 2-tyypin taudissa, ja ne ovat yleisempiä naisilla kuin miehillä.

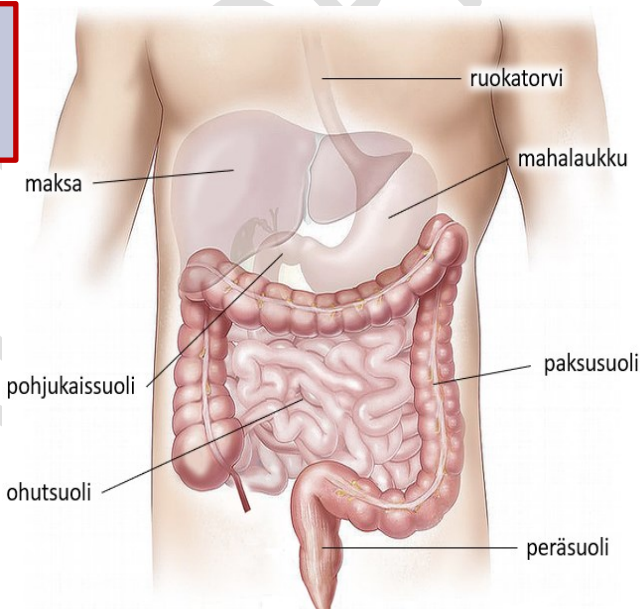
Vuoto voi olla kroonista tihkutteluvuotoa tai akuuttia runsasta vuotoa. Tämä aiheuttaa raudanpuutetta ja anemiaa, pahimmillaan hengenvaarallisen verimäärän menetyksen.

GI-vuodot aiheuttavat vakavaa sairastavuutta ja heikentyntä elämänlaatua.

Jos HHT-potilaalla on krooninen anemia tai raudanpuutos tulisi epäillä GI-kanavan vuotoa!

GI-kanavan vuodon oireita ovat mm.

- veriset tai mustat (tervaiset) ulosteet
- kirkkaanpunaiset tai mustat oksennukset
- anemian ja raudanpuutteen oireet (ks. luku "Anemia ja raudanpuutos")



Kuva: bodymybody, Pixabay



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Tutkimusmenetelmiä suolistovuotoepäilyssä

- ✓ Ruokatorven, vatsalaukun ja ohutsuolen alkuosan tähystystutkimus eli gastroskopia.
- ✓ GI-kanavan kapselikuvaus nieltävän vitamiinikapselin kokoisen kameran avulla.
- ✓ Tarvittaessa ja JP-HHT -potilaille aina myös paksusuolen tähystystutkimus eli kolonoskopia.
 - JP-HHT-potilailla GI-vuotoja esiintyy lapsuus–nuoruusiässä liittyen tyypillisesti paksusuolen polyypeistä peräisin olevaan verenvuotoon.
- ✓ Laboratoriokokeilla voidaan tutkia:
 - verinäytteistä anemiaa ja raudanpuutetta
 - ulostenäytteestä onko siinä verta

Meleena



veriripuli, mustat veriulosteet; verenvuodosta mustaksi ja tervamaiseksi muuttuneen ulosteen esiintyminen

Suolistovuotojen luokitus ja hoito

- ✓ **Lievä:**
 - suun kautta otettava rautalääkitys
 - suun kautta otettava verta hyydyttävä lääke, **traneksaamihappo** (Caprilon[®], Cyklokapron[®])
- ✓ **Kohtalainen:**
 - suonensisäinen rautalääkitys, jos 3 kk:n rautatablettilääkitys ei auta
 - harkinta verisuonten muodostumista ehkäisevään lääkitykseen, kuten **bevasitsumabi** (Avastin[®]) suonensisäisesti annettavana
- ✓ **Vaikea:**
 - punasolutiputus eli verensiirto
 - harkinta verisuonten muodostumista ehkäisevään lääkitykseen, kuten **bevasitsumabi** (Avastin[®]) suonensisäisesti annettavana
- ✓ Tähystystoimenpiteen yhteydessä voidaan hyydyttää vuotavat alueet tai poistaa merkittävät, 1–3 mm kokoiset ei-vuotavat verisuonimuutokset hyydyttämällä eli koagulaatiohoidon (argonkaasu-suihkun ja sähkövirran) avulla.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Jos epäilet GI-kanavan vuotoa tai sinulla on taipumusta niihin:

- tarkkaile ulosteen laatua ja väriä (tumma meleenauloste - veren värjäämä uloste)
- syö rautalisää ennaltaehkäisevästi lääkärin ohjeen mukaan (rauta voi värjätä ulosteen tummaksi)
- käy säännöllisesti verikokeissa anemian tai raudanpuutoksen selvittämiseksi
- onko anemian ja raudanpuutoksen merkkejä? (ks. luku "Anemia ja raudanpuutos")
- jos epäily vuodosta vahvistuu, hakeudu lääkärin hoitoon ja tutkimuksiin

Isot verisuonimuutokset eli AVM:t

HHT:n aiheuttama verisuonipoikkeama AVM (ArterioVenoosi Malformaatio) eli valtimolaskimosuonten epämuodostuma on kuin suuri telangiektasia.

AVM on epänormaali valtimon ja laskimon suora yhteys, oikovirtaus, jossa normaalit kapillaariverisuonet puuttuvat, mutta valtimot ja laskimot ovat suurempia kuin telangiektasioissa.

AVM:ia voi esiintyä keuhkoissa, aivoissa ja maksassa. Tyypillistä niille on, että ne:

- voivat olla oireettomia
- voivat esiintyä potilaalla missä iässä tahansa
- voivat johtaa vakaviin oireisiin ja hengenvaarallisiin komplikaatioihin

AVM (ArterioVenoosi Malformaatio)

→ valtimon ja laskimon välinen epämuodostuma

AVM:t voidaan havaita vain kuvantamismenetelmillä. Kuvantamiseen käytetään yleensä tietokonetomografiakuvausta (CT/TT) tai magneettikuvausta (MRI)

Keuhkojen muutokset

Keuhkoissa esiintyvät muutokset voivat vaihdella pienistä telangiektasioista suurempiin AVM:iin. HHT:ssa vakavimmat seuraukset tulevat yleensä keuhkoissa esiintyvistä AVM:ista.

Toisinaan puhutaan PAVM:sta tarkoittaen pulmonaarista eli keuhkoperäistä AVM:aa. PAVM:ia voi esiintyä useita ja molemmissa keuhkoissa.

PAVM (Pulmonaarinen ArterioVenoosi Malformaatio)

→ keuhkoperäinen AVM eli valtimon ja laskimon välinen epämuodostuma keuhkoissa

Normaalisti keuhkovaltimosuonet haarautuvat ja pienenevät mennessään syvemmälle keuhkoihin, kuten puun oksat. Valtimoverisuonten haarojen päissä olevat hiusverisuonet eli kapillaarisuonet yhdistävät valtimot ja laskimot toisiinsa.

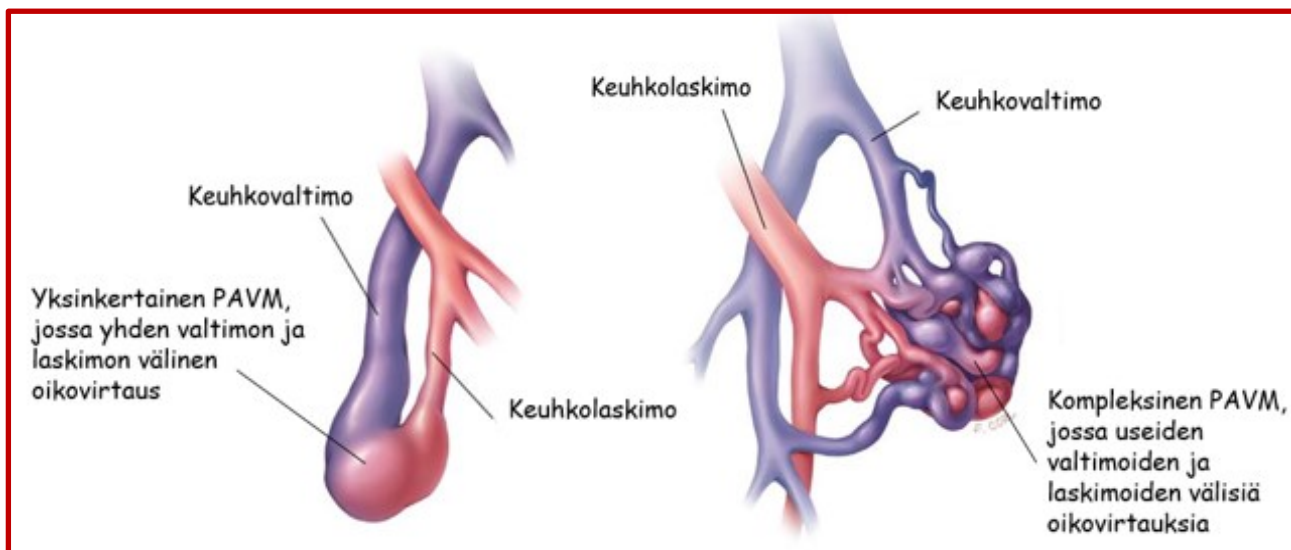
Keuhkojen hiusverisuonilla on tärkeä tehtävä veren kiertäessä keuhkoista sydämen kautta aivoihin ja muihin elimiin. Hiusverisuonissa tapahtuu:

- kaasujenvaihto eli keuhkorakkuloiden kautta hiilidioksidin (CO₂) luovuttaminen uloshengitykseen ja sisään hengittämistä ilmasta hapen (O₂) ottaminen verenkiertoon
- veren suodattaminen epäpuhtauksista, kuten verihyytymistä, bakteereista ja/tai ilmakuplista

PAVM:ia esiintyy vähintään 40 %:lla HHT-potilaista:

- HHT 1 -tyypissä 50 %:lla
- HHT 2 -tyypissä 10 %:lla

HHT:ssa keuhkojen AVM:ssa hiusverisuonet puuttuvat ja valtimon ja laskimon välille muodostuu epänormaali verisuoniyhteys, joka on heikkoseinämainen, laajentunut suoniyhteys eli oikovirtaus. Oikovirtauksesta läpi mennessään veri ei suodatu niin kuin sen pitäisi.



Kuva: CureHHT, pavm-illustrations

- PAVM:ssa hiusverisuonten suodatus puuttuu, jolloin:
 - pienet verihyytymät voivat kulkeutua PAVM:n läpi ja mennä aivoihin ja aiheuttaa aivoinfarktin
 - bakteerit voivat kulkea PAVM:n läpi ja aiheuttaa aivojen absessin eli märkäpesäkkeen, joka on infektio aivoissa
- Lisäksi PAVM voi puhjetessaan aiheuttaa verenvuodon keuhkoissa.

Edellä mainitut tilanteet voivat aiheuttaa HHT-potilaalle hengenvaarallisen tilan!

- Keuhkojen AVM:ssa hiusverisuonten puuttuessa myös elimistön kaasujenvaihto häiriintyy. Tällöin hiilidioksidi ei poistu elimistöstä tehokkaasti eikä elimistön hapenotto toimi normaalisti.
 - verenkierrossa olevan hapen määrä jää normaalia alhaisemmaksi
 - aivot, lihakset ja muut elimet saavat happea vähemmän kuin normaalisti

HHT-potilas ei välttämättä huomaa veren alentunutta hapen määrää, koska ihmisen elimistö tottuu alhaisempaan happipitoisuuteen.

Noin 20 %:lla HHT-potilaista, joilla on PAVM, esiintyy migreeniä, joka paranee yleensä, kun PAVM hoidetaan.

PAVM:n oireita ovat mm:

- matala happisaturaatio eli matala veren happikylläisyys
- hengenahdistus
- väsymys
- alentunut rasituksensieto
- sinertävät tai kalpeat huulet ja/tai sormet
- migreeni
- veriyskökset

Keuhkojen AVM:ien seulonta kuvantamistutkimuksella

✓ Tehdään kaikille HHT-potilaille.

✓ Seulontamenetelmiä ovat:

- **Ultraääni-kuplatesti** perustutkimuksena: Tutkimuksessa katsotaan

ruokatorven kautta tehtävällä sydämen ultraäänitutkimuksella, voivatko laskimoon injektoidut suolaliuoskuplat päästä sydämen oikealta puolelta keuhkoverenkierron läpi sydämen vasemmalle puolelle. Tutkimusta varten potilaalle laitetaan suoniyhteys.

- **Tietokonetomografia (CT/TT)** tehdään, jos ultraääni-kuplatesti on positiivinen, TT:llä varmistetaan diagnoosi. Jos tutkimuksessa käytetään varjoainetta, sitä varten laitetaan suoniyhteys.

✓ Seulonta tulee tehdä:

- HHT:n kliinisen arvioinnin yhteydessä
- 5–10 vuoden välein
- puberteetin jälkeen
- hyvissä ajoin ennen suunniteltua raskautta, jotta mahdollinen AVM voidaan hoitaa ennen raskaaksi tulemistä
- raskauden jälkeen

Keuhkojen AVM:ien hoito

✓ Keuhkojen AVM tulee hoitaa, jos siihen johtava valtimo on halkaisijaltaan 2–3 mm tai sitä suurempi.

✓ Toimenpideradiologi tekee **embolisaation** eli **koilauksen** angiografiatoimenpiteessä, joka on verisuonten varjoainekuvaus:

- Embolisaatiossa AVM:n aiheuttava suoni tukitaan, jolloin se vähentää tai pysäyttää verenkierron AVM:ssa.
- Embolisaatiota käytetään keuhkojen AVM:ien hoitoon aivohalvauksen ja aivojen märkäpesäkkeiden ehkäisemiseksi.

✓ Tarvittaessa voidaan tehdä kirurginen toimenpide keuhkojen sen osan poistamiseksi, jossa AVM sijaitsee.

- Yleensä embolisaatio on riittävä, joten kirurginen toimenpide on harvoin tarpeen.

✓ Jos HHT-potilaalla on todettuja PAVM:ia, pitkäaikaisseuranta jatkuu embolisaation jälkeen uusien tai uusiutuvien epämuodostumien havaitsemiseksi ja seuraamiseksi

Seulonta



oireettomassa tai niukkaoireisessa vaiheessa olevien tautitapausten löytämiseksi järjestetty tarkastus



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Jos sinulla on todettu HHT ja sinulle ei ole vielä tehty keuhkojen AVM:ien seulontatutkimusta:



pyydä lääkäriltä lähete seulontaan!

Tärkeitä ja huomioitavia asioita, jos sinulla on todettu keuhkojen AVM (PAVM) tai jos sinulle ei ole vielä tehty keuhkojen seulontatutkimusta

✓ **Antibioottiprofylaksia** eli tulehduksia ennaltaehkäisevä antibioottihoito

- ennen hammastoimenpiteitä
- ennen muita toimenpiteitä, joissa on mahdollisuus, että bakteerit pääsevät verenkiertoon
- pyydä antibioottiresepti lääkäriltäsi ja pidä lääke varalta mukana
- esim. amoksisilliini 2 g (potilaille, jotka eivät ole penisilliinille yliherkkiä) tunti ennen toimenpidettä pienentää riskiä saada aivoabsessi eli aivojen märkäpesäke



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

✓ Huolehdi suun limakalvojen ja hampaiden terveydestä:

- Käy säännöllisesti suuhygienistillä ja hammaslääkärissä. Hoitamattomat hampaat ovat bakteereille portti elimistöön ja verenkiertoon.

✓ **IV-suodatin:** Suonensisäistä nesteytystä tai lääkitystä annettaessa tulee käyttää suodattimella varustettuja nesteensiirtoletkuja tai muuten varottava ilmakuplien joutumista verenkiertoon.

- Nesteensiirtoletkun suodatin ei päästä läpi ilmakuplia, jotka muuten voisivat aiheuttaa TIA-kohtauksen tai aivoinfarktin HHT-potilaalle.
- Tähän soveltuu mm. punasolutiputuksessa käytettävä letkusto.
- Huomattavaa on, että kuvantamistoimenpiteissä käytettävän varjoaineen injektioinnissa ei voi käyttää suodattimella varustettua nesteensiirtoletkua.

✓ Vältä **laitesukellusta**

- Veden alla paineen alaisena hengitetyn ilman kaasujen osapaine nousee kehossa, kun sukeltaja nousee pintaan. Kaasujen laajeneminen saattaa aiheuttaa kuplia kudoksiin ja verenkiertoon (sukeltajantauti). Tämä aiheuttaa mm. aivotapahtuman vaaran HHT-potilaalle.
- Huomioi, että uiminen, sukeltaminen ilman paineilmalaitteita ja snorklailu eivät aiheuta vastaavaa vaaraa.

- Keuhkojen AVM:t kehittyvät nuorella iällä ja niitä esiintyy kaikenikäisillä kaikkien HHT-tyyppien potilailla.
- Potilas ei ole yleensä tietoinen PAVM:sta ennen kuin hänelle kehittyy jokin henkeä uhkaava komplikaatio.
- Oikealla seulonnalla ja hoitotoimenpiteillä voidaan ehkäistä komplikaatioita.
- Antibioottiprofylaksia esim. suun toimenpiteissä ennaltaehkäisee vakavia bakteeritulehduksia.

Aivojen muutokset

Aivojen verisuonimuutokset HHT:ssa ovat epänormaaleja suoniyhteyksiä valtimoiden ja laskimoiden välillä.

Vähintään 10 %:lla HHT-potilaista esiintyy AVM aivojen verisuonistossa.

Merkittävät aivojen AVM:t muodostuvat pääasiassa lapsuus-nuoruusiässä. Ne voivat kehittyä hyvin varhaisessa vaiheessa, jopa sikiövaiheessa ja aiheuttavat tyypillisesti aivoverenvuotoja.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Aivojen AVM:t eivät useinkaan oireile.

- Joillakin HHT-potilailla aivojen AVM saattaa aiheuttaa lieviä oireita, kuten päänsärkyä ja huiemausta.
- Vakavampia aivoverenvuotoa edeltäviä oireita ovat epileptiset kohtaukset.
- Verenvuotoriskin arvioidaan olevan alle 2 % vuodessa.

Aivojen AVM:n oireita voivat olla:

- jatkuva päänsärky
- epileptiset kohtaukset
- heikkous
- kehon tunnottomuus
- näön muutokset
- puheentuottamisen vaikeus

Suurin osa aivoverenvuodoista HHT-potilailla ei kuitenkaan anna mitään ennusmerkkejä.

Yleensä potilas ei tiedä aivoissa sijaitsevien verisuonimuutosten olemassaolosta ennen kuin hänelle kehittyy henkeä uhkaava komplikaatio.

Aivojen AVM:n komplikaatio on pääasiassa aivoverenvuoto, kallonsisäinen vuoto (ICH) tai verenvuodosta johtuva aivohalvaus.

- Aivojen AVM:t kehittyvät HHT-potilaan elämän varhaisvaiheessa, lapsuus-nuoruusiässä.
 - lapselle voidaan tehdä seulontakuvantaminen ensimmäisen elinvuoden aikana tai heti kun HHT on diagnosoitu lapsella tai toisella vanhemmalla
 - suositus on, että seulonta jatkuu viiden vuoden välein aikuisikään saakka
 - päätös seulunnoista voidaan tehdä potilaskohtaisesti
- Aikuisen HHT-potilaan aivoja ei kuvata rutiinisti, ellei hänellä esiinny keskushermoston oireita (ks. infolaatikko yllä).
- Raskaana olevan HHT-potilaan oireeton aivojen AVM hoidetaan synnytyksen jälkeen.

Seulontatutkimus on ainoa keino saada selville ja ehkäistä vakavat komplikaatiot, koska aivojen AVM:t eivät aina anna oireita ennen kuin ne vuotavat!

Aivojen AVM:ien seulonta kuvantamistutkimuksella

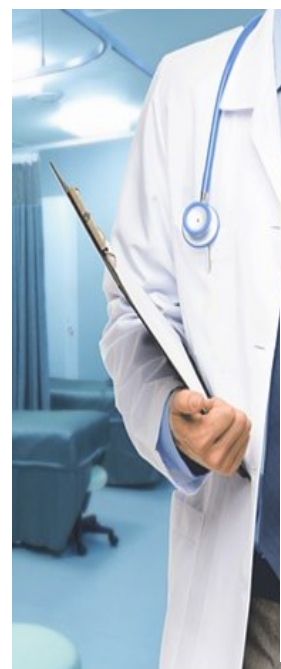
- ✓ Aivojen verisuonimuutoksia voidaan diagnosoida kuvantamistutkimuksilla:
 - varjoainetehosteisella magneettikuvauksella (MRI)
 - aivojen angiografiakuvauksella, etenkin jos aivojen AVM on todettu MRI-tutkimuksella
- ✓ Seulonta tehdään oireiden ilmaantuessa tai harkinnan mukaan.
- ✓ Potilaat, joilla todetaan aivojen AVM, tulee lähettää neurokirurgiaan erikoistuneelle lääkärielle mahdollisiin lisätutkimuksiin ja yksilölliseen hoitoon.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Aivojen AVM:ien hoito

- ✓ Aivojen AVM:ien seulonta on vaivatonta tehdä, mutta päätöksenteko siitä, mitä niille tehdään on vaikeampaa. Ennen hoitotoimenpiteitä on punnittava niiden riskit ja toimenpiteestä saatava hyöty.
- ✓ Päätöksentekoon vaikuttavat AVM:ien koko ja sijainti aivoissa sekä niiden aiheuttamat oireet ja vuotoriski.
 - Jo kertaalleen vuotaneen AVM:n riski uuteen vuotoon on olemassa ja tällöin AVM:lle pitäisi tehdä jotain vuodon uusiutumisen ehkäisemiseksi.
- ✓ Hoitona voi tulla kysymykseen aivojen **embolisaatio** angiografiatoimenpiteessä, jossa AVM:n aiheuttava suoni tukitaan.
 - Embolisaatio vähentää tai pysäyttää verenkierron verisuonen seinämien paineen lievittämiseksi.
 - Embolisaatiota voidaan käyttää aivojen sellaisen AVM:n hoitoon, joka aiheuttaa verenvuotoisen aivohalvauksen riskin.
 - Embolisaation tekee perehtynyt toimenpideradiologi.
- ✓ **Kirurgisella** toimenpiteellä AVM voidaan sulkea klipsillä tai poistaa kokonaan.
 - Operaatio on täysin parantava, mutta sillä on korkeampi komplikaatoriski kuin embolisaatiolla.
- ✓ Embolisaation jälkeen AVM:n paranemisen takaamiseksi voidaan toteuttaa **kohdennettu sädehoito**, joka tuhoaa verisuonimuutoksen kudoksen.
- ✓ Usein vaaditaan yllä mainittujen **toimenpiteiden yhdistelmiä**.
- ✓ Aivojen AVM:ien toimenpiteet tulee tehdä neurokirurgisella asiantuntemuksella.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Maksan muutokset

Maksan AVM:t ovat epänormaaleja verisuoniyhteyksiä maksassa. Ne esiintyvät tyypillisesti maksan pinnassa esiintyvänä **telangiektasioina** ja harvemmin erillisinä suurien valtimoiden ja laskimoiden epämuodostumina eli **AVM**:na.

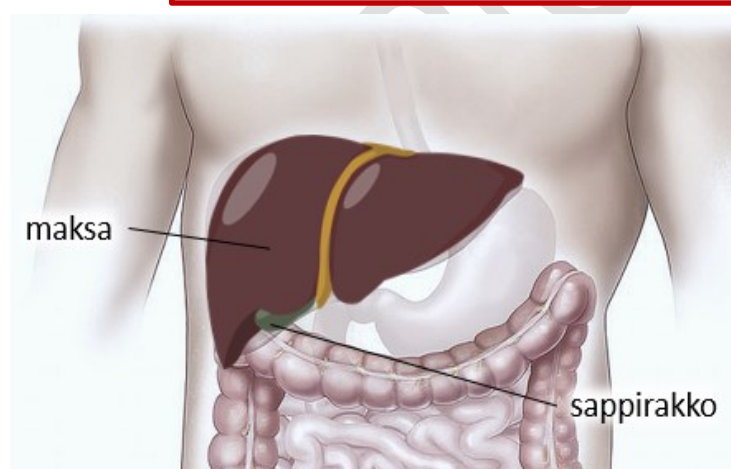
Maksan verisuonten oikovirtauksille käytetään toisinaan nimitystä verisuonten malformaatio eli VM.

VM (Vaskulaarinen Malformaatio)

➔ verisuonen /verisuonten epämuodostuma

Ominaista maksan VM:lle:

- esiintyy 75 %:lla HHT-potilaista
- noin 10 % näistä aiheuttaa oireita ja komplikaatioita
- vakavuus vaihtelee
- ovat vakavampia HHT 2-tyyppin taudissa
- esiintyy noin kolme kertaa useammin naisilla
- esiintyy yli 40-vuotiailla



Kuva: bodymybody & moonlight415, Pixabay

Maksan VM:t ovat useimmiten oireettomia. Suuret AVM:t voivat johtaa HHT-potilaalla sydämen high output -vajaatoimintaan ja sen liitännäiskomplikaatioihin.

Sydämen **high output -vajaatoiminta** johtuu maksan AVM:istä, jotka ohjaavat suuren määrän verta maksan suurista verisuonista takaisin sydämeen:

- Veri virtaa nopeasti, koska pienten verisuonten verenvirtausta hidastava verkosto puuttuu.
- Sydämen on työskenneltävä kovemmin pumpatakseen suurta veritilavuutta ja lopulta sydän menettää tehonsa.
- Vuosien aikana vajaatoiminta kehittyy sydämen ylikuormituksesta.
- Krooninen anemia vaikeuttaa vajaatoiminnan tilaa.
- Oireita ovat mm. hengenahdistus, väsymys ja jalkojen turvotus.
- High output -vajaatoiminnan hoitona ovat vähäsuolainen ruokavalio ja nesteenpoistolääkitys, anemian hoitoon suun kautta otettava rautalääkitys.

High output -sydämen vajaatoiminta

➔ suuren minuuttivirtauksen sydämen vajaatoiminta

HHT ja maksan AVM:t voivat aiheuttaa liitännäissairautena pulmonaarihypertensiota eli keuhkoverenpainetautiä. Tämä tarkoittaa kohonnutta verenpainetta keuhkoverisuonissa.

Maksan VM:ien tyypillisimpiä oireita:

- hengenahdistus
- väsymys
- alentunut rasituksen sietokyky
- jalkojen turvotus ja/tai rintakipu
- ruokahalun puute
- ruokailun jälkeinen vatsakipu
- krooninen kipu maksassa
- kohonneet veren maksa-arvot
- ihon ja silmien kellertävyys (ikteerisyys)



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Maksan VM:ien seulonta

- ✓ Seulonta tehdään HHT-diagnoosin yhteydessä ja sen jälkeen säännöllisesti, jos maksan VM:iä on todettu.
 - ✓ Seulontatutkimukset on tärkeää tehdä verisuonimuutosten diagnosoimiseksi, jotta:
 - jotta saadaan tieto mahdollisista oireista tai komplikaatioista
 - jotta niiden vakavuusasteen ennustaminen olisi mahdollista
 - ✓ Diagnosoinnissa käytetään ensisijaisesti potilaan kliinistä historiaa ja tutkimusta, laboratoriotutkimuksilla selvitetään veren maksa-arvot.
 - ✓ Lisäksi voidaan tehdä doppler-ultraäänitutkimus, jolla tutkitaan verisuonia ja veren virtausta vatsaontelon elimissä.
- Doppler-ultraäänitutkimus

veren virtauksen suunnan ja nopeuden osoittaminen kaikututkimuksella
- ✓ Varjoainetehosteinen vatsaontelon tietokonetomografia (TT/CT) tai magneettikuvaus (MRI) ovat tarkempia tutkimuksia, joita tehdään harkiten ja tarvittaessa.
 - ✓ Sydämen ultraäänitutkimusta käytetään maksan VM:n kardiologisten muutosten arviointiin.
 - tutkimuksessa kuvataan sydänlihaksen ja sydämen läppien toimintaa ultraäänen avulla
 - suositellaan tehtäväksi aina, jos maksan VM on diagnosoitu
 - ✓ Maksan kuvantamisesta saa parhaan tiedon, kun sen tekee HHT:n tunteva lääkäri.

Maksan VM:ien hoito

- ✓ Oireettomiin maksan AVM:iin ei ole suositeltuja hoitoja.
- ✓ Hoito on ensisijaisesti oireenmukaista ja yksinomaan potilaille, joilla esiintyy oireita tai komplikaatioita.
- ✓ HHT-potilaita, joilla on sydämen vajaatoiminta ja pulmonaarinen hypertensio eli keuhkoverenpainetauti, tulee hoitaa HHT:n tuntevat erikoislääkärit.
- ✓ Lääkityshoitona käytetään **bevasitsumabia** (Avastin®):
 - se hidastaa verisuonten kasvua
 - sen on osoitettu auttavan potilaita, joilla on vakavia maksan verisuonimuutoksia ja sydämen vajaatoimintaa sekä potilaita, joille sydämen vajaatoimintaan käytetty lääkehoito ei ole tehonnut
 - bevasitsumabi on saatavana HHT:n maksamuutosten hoitoon suonensisäisesti annettavana
- ✓ **Maksansiirtoa** voidaan harkita HHT-potilaille, joilla on vaikeaoireinen maksan AVM:n liitännäissairaus:
 - vaikea sydämen vajaatoiminta, hapenpuutteesta johtuva sappivaurio tai monimutkainen portahypertensio eli maksan porttilaskimojärjestelmän kohonnut verenpaine.

HHT-potilaan maksan

- biopsianäytteiden ottamista tulee välttää verenvuotoriskin vuoksi
- AVM:ien embolisaatiota ei suositella vakavien komplikaatioiden vuoksi

Muut kohde-elimet

HHT:n ilmenemistapa vaihtelee yksilöiden ja eri ikäkausien välillä suuresti. Tämä viittaa siihen, että HHT-potilaan yksilöllisellä geeniperimällä ja HHT:n ulkopuolisilla tekijöillä on vaikutusta siihen, miten tauti itse kullakin ilmenee.

HHT voi periaatteessa esiintyä missä tahansa kehon osassa, vaikka edellisissä luvuissa käsitellyissä elimissä ilmenemismuodot ovatkin selvästi tyypillisimpiä.

Selkäytimen AVM: t ovat harvinaisia, niitä esiintyy vain noin 1 %:lla HHT-potilaista.

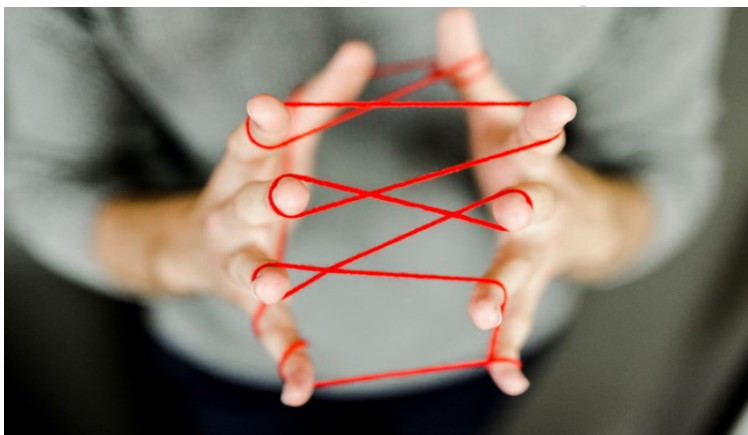
- Ne voivat aiheuttaa selkä- ja jalkakipuja ja toisinaan johtaa käsivarren tai jalan tunto-putokseen tai halvaantumiseen.

- Hoitamattomat selkärangan AVM:t voivat johtaa motorisiin häiriöihin tai tuntepuutoksiin, aneurysmaan eli valtimon seinämän pullistumaan ja korkeaan verenpaineeseen.

Silmien verkkokalvolla esiintyvät telangiektasiat saattavat joskus vuotaa verisinä kyyneleinä. Tämä näyttää dramaattiselta, mutta on harmitonta eikä aiheuta näönmenetyksen vaaraa.

Verisuonten epämuodostumia on raportoitu esiintyneen myös:

- kilpirauhasessa
- palleassa
- haimassa
- pernassa
- munuaisissa
- virtsarakossa
- vaginassa
- kohdussa
- nikamissa
- suurissa valtimoissa, mukaan lukien aortta



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Verisuonten uudismuodostuksen ja kudosisvaurioiden parantumisen on havaittu pahentavan HHT:n taudinkuvaa. Esimerkiksi trauman jälkeisessä paranemisprosessissa elimistö voi korjata vaurioituneet verisuonet väärin ja muodostaa telangiektasioita tai AVM:ia uusiin verisuoniin.



Kuvat: Trauman jälkeinen AVM:

Yläkuva. HHT-potilaan ranteen/kämmenen vamman jälkeen vuosien kuluessa ranteen verisuoniin oli kehittynyt AVM, jossa tuntui painoarkuutta. AVM:n seurauksena käden verenkierto oli heikentynyt. Oireina oli mm. käden ja sormien viileyttä ja puutumista.



Alakuva. Ranne 9 kk kirurgisen toimenpiteen jälkeen. AVM on hoidettu kahdella liimaembolisatiolla ja embolisatian jäännös on poistettu kirurgisesti. Käden normaali verenkierto ja toiminta on palautunut.

Anemia ja raudanpuutos

Anemia johtuu punasolujen alentuneesta määrästä tai veren hemoglobiinipitoisuuden alenemisesta. Anemia:

- vähentää hapen virtausta kehon elimiin
- on yleinen HHT-potilaan komplikaatio
- kehittyy noin puolelle aikuisista HHT-potilaista
- kehittyy vain harvoin HHT-lapsipotilaille
- yleisin syy on raudan puute, toiseksi yleisin syy ovat krooniset nenä- ja GI-kanavan vuodot

Hemoglobiini (Hb), verenpuna



hapensitoproteiini, jonka avulla punasolut kuljettavat happea kehossa

Raudan puute on sinänsä yleinen ja tärkeä HHT:n ilmentymä ja se aiheuttaa:

- punasolujen tuotannon vaikeutta
- samanlaisia oireita kuin anemia
- aktiivivuodon sattuessa syntyy helposti anemiaa, koska elimistössä ei ole rautaa punasolujen rakennusaineeksi

Rauta (Fe)



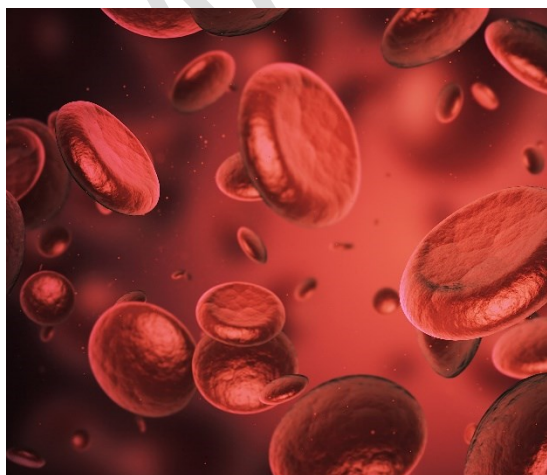
mm. hemoglobiinin ja myoglobiinin (lihaspuna) aineosana esiintyvä elimistölle välttämätön metalli

-> **raudanpuutos ilman anemiaa tulee hoitaa aina**

Anemiaan ja raudanpuutokseen liittyvät oireet voivat olla hyvin moninaiset.

Toistuva nenäverenvuoto ja krooninen verenvuoto ruoansulatuskanavassa voivat aiheuttaa HHT-potilaan anemiaa ja elimistön raudanpuutetta.

- Nenäverenvuodon määrä vaihtelee suuresti potilaiden välillä, mutta myös verenvuotokohteisesti.
- Ruoansulatuskanavan vuotoja alkaa tyypillisesti esiintyä noin 50-vuotiaana ja ne pahenevat iän myötä.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

HHT-potilaalla voi esiintyä yksi tai useampi näistä anemian ja raudanpuutoksen oireista:

- heikkous ja väsymys
- hengenahdistus
- alentunut rasituksensieto
- huimaus, "aivosumu"
- huonomuistisuus tai keskittymisvaikeudet
- nopea syke, sydämentykytys
- matala verenpaine
- pyörtyminen
- levottomat jalat
- huono unenlaatu

Anemian ja raudanpuutoksen tutkiminen

- ✓ Tulee tutkia kaikilta aikuisilta HHT-potilailta oireista riippumatta sekä lapsipotilailta, joilla on toistuvia verenvuotoja ja/tai anemian oireita.
- ✓ Diagnoosi tehdään laboratorionkokein, joihin kuuluvat verenkuvat, ferritiini eli varastorauta, sekä transferrini reseptori (TFR) ja transferrini reseptorin rautakylläisyys.



Kuva: Antonio Corigliano, Pixabay

Anemian ja raudanpuutoksen hoito

- ✓ Rautavarastojen korjaus **oraalisilla eli suun kautta otettavilla rautavalmisteilla** yhdistettynä **rautapitoiseen ruokavalioon**.
 - suun kautta otettava rauta imeytyy parhaiten tyhjiin mahaan otettuna
 - rautasuusuihke on vatsaystävällinen posken sisäpinnalle suihkutettava rautavalmiste
 - rautalisä suositellaan otettavaksi yhdessä C-vitamiinin kanssa

Jotkin lääkeaineet häiritsevät raudan imeytymistä, kysy näistä lääkäriltäsi.

- ✓ **Suonensisäisesti annettava rautaliuos**, jos suun kautta otettava rauta ei imeydy tai se on huonosti siedetty (ummetus, pahoinvointi, ylävatsakipu, ripuli).

Jos rautalisä ei auta anemiaan, on tutkittava muita mahdollisia syitä ja tehtävä tarvittaessa lähete hematologille tai HHT:n seurantaan perehtyneeseen yksikköön.

- ✓ Verensiirto eli **punasolutiputus** tulee kyseeseen HHT-potilaalle, jolla on:
 - kyvyttömyys ylläpitää riittävää hemoglobiinia rautainfuusioista huolimatta
 - hemodynaaminen eli veren virtaukseen liittyvä epävakaumus tai sokkitila, joka voi johtua runsaan verimäärän menetyksestä
 - HHT:n lisäksi toinen sairaus, joka edellyttää korkeampaa hemoglobiinitavoitetta: esim. sydämen vajaatoiminta, sepelvaltimotauti tai keuhkojen AVM:n aiheuttama hypoksia eli valtimoveren niukka happipitoisuus
 - akuutisti lisääntynyt hemoglobiinin tarve, esimerkiksi ennen leikkausta tai raskauden aikana
- ✓ Suositellaan vähintään vuosittaista tarkastusta. Tarkkailutiheys voi vaihdella anemian vaikeusasteesta ja tehdyistä sopimuksista riippuen.



Kuva: Riitta Lukkari

Antikoagulaatiohoitoa eli veren hyytymistä estävää (esim. varfariini) tai **verihutaleiden toimintaa rajoittavaa** (esim. asetyylisalisyylihappo) lääkitystä suositellaan ehkäisevänä tai hoitavana lääkityksenä HHT-potilaalle anemiasta huolimatta, jos siihen on aihetta.

- Nämä on harkittava tapauskohtaisesti riskit ja hyödyt huomioon ottaen. Esim. sydämen eteisvärinä, sairastettu aivo- tai sydäninfarkti ja kohonnut tukosriski ison leikkauksen jälkeen voivat olla syitä johonkin edellä mainittuun lääkitykseen.



Kuva: Riitta Lukkari

Ruokavalio raudanpuutoksen hoidossa

- ✓ Ruokavalio ei yksin riitä korvaamaan elimistön menettämää rautaa, mutta on siinä hyvä apu rautalisän nauttimisen lisäksi.
- ✓ Ravinnosta saadaan hemirautaa ja ei-hemirautaa, joista hemirauta imeytyy 25 % paremmin kuin ei-hemirauta.
- ✓ Paremmin imeytyvää **hemirautaa** sisältää eläinperäinen ravinto: maksa- ja veriruokat, liha ja lihavalmisteet, kala ja äyriäiset.
- ✓ **Ei-hemirautaa** sisältäviä kasvikunnan raaka-aineita ovat täysviljat, soijapavut, linsit, palkokasvit, pähkinät ja siemenet. Ei-hemiraudan imeytymistä edistävät:
 - eläinproteiinit, joita on lihassa, siipikarjassa, kalassa ja äyriäisissä
 - orgaanisia happoja sisältävät fermentoidut kasvikset, kuten hapankaali sekä joidenkin hedelmien sitruunahappo
- ✓ C-vitamiinipitoinen ravinto, kuten tuoreet kasvikset, hedelmät ja marjat sekä C-vitamiinoidut mehut tehostavat raudan imeytymistä.
- ✓ Tee, kahvi ja maitotuotteet sekä maidonkaltaiset tuotteet, joihin on lisätty kalsiumia (kaura- ja soijamaitotuotteet) hidastavat raudan imeytymistä ja niitä pitäisi välttää nauttimasta samanaikaisesti rautalisän ja rautapitoisten ruoka-aineiden kanssa.



Kuvat: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Luontaistuotteet ja ravintolisät

- ✓ Luontaistuotteet ja ravintolisät, jotka ohentavat verta tai heikentävät veren hyytymistä, voivat olla HHT-potilaalle vaarallisia.
- ✓ Luontaistuotteilla voi olla haitallisia sivu- tai yhteisvaikutuksia muiden lisäravinteiden tai lääkkeiden kanssa.
- ✓ Yleisiä luontaistuotteita, joiden on todettu lisäävän verenvuodon mahdollisuutta ovat:
 - ginsengjuurijauhe ja -kapselit
 - ginkgo biloba eli neidonhiuspuu-uutekapselit
 - inkiväärijauhe ja -kapselit
 - valkosipulikapselit ja -tabletit
 - melatoniini yhdistettynä edellä mainittuihin luontaistuotteisiin
 - kalaöljyt, kuten kalanmaksaöljy, alfa-noleenihappo, omega-rasvahapot (pellavan-siemenvalmisteet, chia-siemenet, helokkiöljy)
 - feverfew eli reunuspietaryrtti kapseleina
 - E-vitamiinivalmisteet
- ✓ Näiden tuotteiden ravintolähteet itsessään eivät ole HHT-potilaalle haitallisia, kuten valkosipuli pastakastikkeessa tai inkiväärijuuren lisääminen mausteena. Kun näitä aineita otetaan pillereinä, jauheena tai nestemäisessä muodossa, vaaralliset komponentit tiivistyvät ja tuote voi lisätä verenvuodon tai mustelmien riskiä.

Muista kertoa lääkärissä käydessäsi lääkitysten lisäksi myös käyttämästäsi lisäravinteista ja luontaistuotteista!

Eri elämänvaiheet

HHT on progressiivisesti kehittyvä sairaus, jonka oireet ovat hyvin moninaisia. Oireet vaihtelevat tyypillisesti sairastuneen elimen, taudin ilmenemismuodon tyyppin ja laajuuden sekä HHT-potilaan iän mukaan.

HHT on yhtä yleinen miehillä ja naisilla, jokaisella yksilöllä se saattaa oireilla eri tavalla. Vaihtelua saattaa esiintyä myös HHT-potilaan eri elämänvaiheissa ja -tilanteissa.

On tiettyjä asioita, jotka voivat vaikuttaa HHT-potilaan hyvinvointiin, elämänlaatuun ja toimintakykyyn. Nämä on hyvä tiedostaa eri elämänvaiheissa. Tilanteita, jolloin HHT voi aiheuttaa terveysriskejä ovat erityisesti lapsuus-nuoruusikä ja raskausaika. Jos ongelmia ei ole esiintynyt 55–60 ikävuoteen mennessä, HHT ei vaikuta eliniän ennusteeseen.

Perhesuunnittelu ja kuukautiset

Kuukautiset

Koska HHT:n ilmentymiä voi esiintyä missä elimessä tahansa, HHT voi vaikuttaa myös kohdun limakalvoihin ja kuukautisvuotoihin.

Kuukautisvuodot voivat johtaa anemiaan. Tämä on selvitettävä ja hoidettava.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

- ✓ Nuorilta tai aikuisilta HHT-potilailta on hyvä tutkia epätavallisen runsaiden kuukautisvuotojen syyt ja tunnistaa verenvuotohäiriö.
 - Runsaisiin kuukautisvuotoihin suositellaan suun kautta otettavaa traneksaamihappoa (Caprilon[®], Cyklokapron[®]).
 - Hormonihoitoa tai muuta verenvuotohäiriön hoitoa harkitaan potilaskohtaisesti.
- ✓ Jos suunnittelet **hormonaalista raskauden ehkäisyä**, keskustele HHT:n tuntevan gynekologin kanssa.
 - Yleensä estrogeenivalmisteet eli hormonaaliset ehkäisyvalmisteet ja hormonikierukka vähentävät kuukautisvuotoja, mutta toisilla HHT-potilailla myös nenä- ja suolistovuotoja.
 - Toisilla HHT-potilailla estrogeenivalmisteet voivat kiihdyttää keuhkojen AVM:ien kasvua.
 - HHT-diagnosiin liittyy kohonnut laskimotukosriski ja estrogeenivalmisteet lisäävät tukosriskiä.
- ✓ Elimistön omien naishormonien tiedetään vaikuttavan HHT-potilaan verenvuotoon. Joillakin nenäverenvuoto vaihtelee kuukautiskierron aikana ja vaikeutuu vaihdevuotien jälkeen.
- ✓ HHT:n aiheuttamat kohdun verisuonimuutokset voivat olla synnynnäisiä tai trauman jälkeen kehittyneitä.
- ✓ Kohdun AVM:iä on raportoitu muodostuneen lääkkeellisen abortin jälkeen.
 - Tässä on kysymyksessä trauman jälkeinen verisuonimuutosten kehittyminen.
 - Kohdun AVM:iä on mahdollista hoitaa embolisaatiolla.

Perhesuunnittelu

Perheenlisäystä suunniteltaessa HHT-potilaan on hyvä tavata HHT:n tunteva perinnöllisyyslääkäri.

- ✓ Lääkärin kanssa voi neuvotella siitä, kuinka HHT-äiti voi optimoida terveydentilansa ennen raskautta. HHT:hen liittyen tulee ainakin:
 - seuloa ja hoitaa keuhkojen AVM:t.
 - hoitaa anemia ja raudanpuutos.
- ✓ Lääkärikäynnillä tulee olla mahdollisuus saada tietoa perimään liittyvistä vaihtoehdoista.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

- Kun perheen geenimutaatio on tunnistettu HHT-vanhemmasta, tietoa voidaan mahdollisesti käyttää tulevien jälkeläisten seulomiseen.
- Tulevat vanhemmat voivat halutessaan kysyä käytettävissä olevat geenitutkimuksien vaihtoehdot, jos harkitaan keinohedelmöitystä.
- Perimään kajoavien hoitomuotojen käyttöä rajoittavat ihmistä suojaavat kansainväliset säädökset, asetukset ja lait.
- On hyvä varautua myös siihen, että perhettä suunnittelevan parin henkilökohtaiset eettiset arvot pohdituttavat tässä vaiheessa.

Raskaus ja synnytys

Useimmilla raskaana olevilla HHT-potilailla ei esiinny vakavia HHT:hen liittyviä komplikaatioita, vaikka odottava HHT-äiti voidaan toisinaan luokitella korkean riskin ryhmään kuuluvaksi.

Kun HHT-potilas suunnittelee raskautta, tulee kartoittaa hänen senhetkinen terveydentilansa. Erityisesti arvioidaan HHT:n tila ja se, miten se voi liittyä raskauden riskeihin.

- ✓ Raskaana olevalle HHT-potilaalle suositellaan rautalisän nauttimista rautavarastojen ylläpitämiseksi ja anemian ehkäisemiseksi.
- ✓ Raskauden aikana havaittu anemia saattaa toisinaan vaatia suonensisäisiä verensiirtoja.
- ✓ Raskauden aikana toisille kehittyä uusia ihon ja limakalvojen telangiektasioita, kun taas toiset ovat kertoneet telangiektasioiden vähentyneen.
- ✓ Raskaudenaikainen HHT-äidin terveydellinen riski liittyy keuhkojen AVM:ien vuotoihin, aivo-verenvuotoihin ja tromboembolisiin eli veren hyytymisen ongelmiin.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Selvitä etukäteen, onko synnytyksen yhteydessä mahdollista ottaa geenitestistä vastasyntyneestä lapsesta. Näyte on mahdollista ottaa lapsen napanuoraverestä.

Raskausaikana tyypillisesti:

- nenäverenvuodot vaikeutuvat
- PAVM:t voivat kasvaa
- kehon verimäärän kasvu lisää PAVM:iin liittyvien komplikaatioiden riskiä
- raskaus voidaan luokitella korkean riskin raskaudeksi tietyin edellytyksin
- MRI-kuvaukset ilman varjoainetta, jos kuvaukselle on tarvetta



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Raskaudenaikaiset keuhkojen AVM:t voivat olla erityisen vaarallisia

- ✓ Raskauden aikana verenkierrossa oleva kehon verimäärä lisääntyy merkittävästi. Tämä on välttämätöntä vauvan kehitykselle.
 - PAVM:ien koko suurenee raskauden aikana. Tämä lisää odottavan äidin aivoinfarktin ja aivoabsessin eli aivojen märkäpesäkkeen riskiä.
 - PAVM:n heikkojen ja epänormaalien verisuonten paineen nousu lisää hengenvaarallisen keuhkorepeämän ja verenvuodon riskiä.
 - Jos odottavalle HHT-äidille **ei ole tehty PAVM-seulontaa** ennen raskautta, se voidaan tehdä ultraääni-kuplarestillä (ks. s. 19) **tai** keuhkojen tietokonetomografia eli TT-tutkimuksella pienellä määrällä varjoainetta tai ilman. TT-tutkimus tulee tehdä raskauden toisen kolmanneksen alkupuolella, 12.–20. raskausviikolla.
 - **PAVM:ia epäiltäessä oireiselle HHT-äidille** voidaan tehdä keuhkojen TT-tutkimus pienellä määrällä varjoainetta tai ilman, riippumatta siitä, missä vaiheessa raskaus on.
 - PAVM:ien embolisaatio on turvallista tehdä aikaisintaan raskauden toisen kolmanneksen aikana, jos siihen ei ole aikaisemmin pakottavaa syytä.

Aivojen AVM:t ja synnytys:

- ✓ Jos odottavalla HHT-äidillä on todettu aivojen AVM:
 - Harkitaan suunniteltua keisarinleikkausta, jos alatiesynnytyksen arvioidaan lisäävän aivoverenvuodon riskiä.
 - Jos aivoverenvuodon riskiä ei ole, normaali alatiesynnytys katsotaan turvalliseksi.

Raskauden aikana on korkea riski HHT:n aiheuttamiin verenvuoto- ja neurologisiin komplikaatioihin:

- ✓ Jos odottavalle äidille ei ole tehty keuhkojen tai aivojen AVM:ien seulontaa ennen raskautta.
- ✓ Jos odottavan äidin todettuja keuhkojen tai aivojen AVM:iä ei ole hoidettu.

Epiduraalipuudutus synnytyksessä:

- ✓ HHT-äidin synnytyksessä voidaan käyttää epiduraalipuudutusta. Kerro lääkärille, jos epiduraalipuudutuksen sopivuus askarruttaa sinua mahdollisiin selkäytimen AVM:iin liittyen.

Lapset

HHT-vanhemman lapsella on 50 % mahdollisuus periä HHT. Tämä tulee ottaa huomioon, kun HHT-perheeseen syntyy lapsi.

Yleensä HHT:n ilmentymiä ei ole syntymähetkellä, vaan ne ilmaantuvat iän myötä.

70 %:lla lapsipotilaista on jokin HHT:n ilmentymä 16 ikävuoteen mennessä.

Lapsuusiässä voi kehittyä henkeä uhkaavia keuhkojen ja aivojen AVM:iä. Ne voidaan havaita seulontatutkimuksella, jonka voi tehdä jo vastasyntyneelle lapselle.

Geenitestaus

- ✓ HHT-vanhemman geenimutaatio tulee olla tiedossa ennen lapsen geenitestiä.
- ✓ Geenitestiä voidaan käyttää HHT:n poissulkevana testinä. Näin vältetään turhilta seulontatutkimuksilta, jos lapsella ei ole HHT:tä aiheuttavaa geenivirhettä.
- ✓ Lapsen geneettinen testaus on tärkeää, koska lapselle HHT-diagnoosin tekeminen kliinisiin kriteereihin perustuen ei ole luotettavaa. HHT:n ulkoiset merkit ilmaantuvat yleensä myöhemmin.

Seulontatutkimusta suositellaan oireettomalle lapselle, jolla on HHT tai sen epäily, kuten HHT-vanhempi, jonka geenimutaatio ei ole tiedossa.



Keuhkojen AVM:t (ks. myös luku "Keuhkojen muutokset")

- ✓ Keuhkojen AVM:t ilmenevät yleensä teini-iän jälkeen, joskin niitä voi esiintyä lapsilla ja vastasyntyneilläkin.
- ✓ HHT-lapsen tyypillisiä PAVM:ien oireita ovat hengenahdistus ja matala rasituksen-sietokyky. Näiden oireiden taustalla ajatellaan usein virheellisesti olevan muita syitä, kuten astma tai huono fyysinen kunto. Migreenipäänsäryt ovat yleisiä oireellisen tai oireettoman PAVM:n yhteydessä.
- ✓ **Keuhkojen AVM:ien (PAVM) seulontatutkimus** tehdään:
 - rintakehän röntgenkuvauksella **ja** mittaamalla veren happisaturaatio eli veren happikyllästeisyys sormen-päästä pulssioksimetrillä
 - **tai** ultraääni-kuplatestillä (ks. s. 19)
 - TT-tutkimuksella, jos PAVM:n positiivinen diagnoosi on tehty em. seulontamenetelmillä
- ✓ Seulonta toistetaan **viiden vuoden välein**, jos seulonnan tulos on negatiivinen.
 - Lapsilla, joiden seulontatulokset ovat epävarmoja joko kuvantamisen tai pulssioksimetrian perusteella, seulonta tulee toistaa aikaisemmin.
- ✓ **PAVM:ien hoito**
 - PAVM:t, joihin johtava valtimo on halkaisijaltaan 3 mm tai yli **ja** joihin liittyy alen-tunut veren happisaturaatio, hoidetaan embolisaatiolla (ks. s. 19).
 - Seuranta on aiheellista, jotta voidaan havaita hoidettujen PAVM:ien uusiutumi-nen ja pienten hoitamattomien PAVM:ien kasvu. Seurantatiheys arvioidaan poti-laskohtaisesti.



Kuva: estore.nu/fi

Antibioottiprofylaksiaa suositellaan HHT-lapsipotilaille, joille seulonta on tehty röntgenkuvauksella ja pulssioksimetrillä, koska niillä ei voida havaita pieniä PAVM:iä.



Kuvat: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto



Aivojen AVM:t (ks. myös luku "Aivojen muutokset")

Merkittävät ja suurimmat aivojen AVM:t kehittyvät pääasiassa lapsuudessa, jopa sikiövaiheessa ja aiheuttavat oireita, joita voivat olla epilepsia, päänsärky, kallon suureneminen ja aivoverenvuoto.

✓ Aivojen AVM:ien seulontatutkimus:

- Ensisijainen seulontatutkimus on magneettikuvaus (MRI) varjoainetehosteisena, se antaa tarkan kuvan aivojen AVM:ien tunnistamiseksi ja verenvuodon riskitekijöiden määrittämiseksi.
- Pienillä lapsilla MRI-tutkimus vaatii tyypillisesti rauhoittavaa lääkitystä tai nukutusta.
- Oireettoman HHT-lapsen kuvantamiseen liittyvät käytännöt vaihtelevat eri maiden välillä.
- Suomessa ei ole kansallista hoitolinjausta vielä tehty ja seulonnat kannattaa harkita tapauskohtaisesti hoitavan lääkärin kanssa neuvotellen. Päätös lapsen seulontatutkimuksesta tulee tehdä lääkärin, hoitajien ja lapsen (jos mahdollista) yhteisellä päätöksellä.

✓ Aivojen AVM:ien hoito:

- Jos seulonta on positiivinen, HHT-lapsi tulee lähettää hoidettavaksi yksikköön, jossa on monitieteinen asiantuntemus neurokirurgisten sairauksien hoidosta.
- Päätös hoitaa tai seurata aivojen AVM:iä perustuu siihen, että hoidon riskiä verrataan verenvuodon riskiin.
- Hoidetut aivojen AVM:t vaativat tarkkaa seurantaa. Pienten ja hoitamattomien aivojen AVM:ien seurantaa ei ole tarkasti määritelty, joten arvio seurannasta tehdään potilas-kohtaisesti.

Nenäverenvuodot (ks. myös luku "Nenäverenvuodot")

- ✓ ovat tavallisin ensimmäinen oire lapsena, ne alkavat keskimäärin 12-vuotiaana.
- ✓ on hyvä ottaa puheeksi lääkärin kanssa ja sopia kontrollit tarvittaessa anemian ja raudanpuutoksen tutkimiseksi.
- ✓ hankaloittavat arkielämää ja vaikuttavat lapsen tai nuoren elämänlaatuun.
 - Lapsi tai nuori saattaa jännittää nenäverenvuotoja ja vuodon alkamista. Tämä voi johtaa sosiaalisten tilanteiden välttelemiseen koulussa ja harrastuksissa ja voi hankaloittaa ystävän tai sukulaisen luona yökyläilyä.

Kerro lapsen opettajalle, koulun terveydenhoitajalle, harrastustoiminnan ohjaajille ja ystävien vanhemmille HHT:sta ja lapsen nenäverenvuototaipumuksesta.



nenäverenvuodosta ei tule liian dramaattinen tapahtuma ja lapsen on sosiaalisesti helpompi selviytyä tilanteesta

Raudanpuutosanemia (ks. myös luku "Anemia ja raudanpuutos")

- ✓ voi aiheuttaa lapsilla keskittymis- ja oppimisvaikeuksia sekä muistamisen vaikeutta.
- ✓ voi ilmetä myös vaikeutena pysyä koulukavereiden ja ystävien tahdissa leikeissä, juoksemisessa ja muussa liikunnassa.

Henkinen hyvinvointi

- ✓ Vanhemmalla on olennainen rooli lapsen hyvinvoinnista ja terveydestä huolehtimisessa sekä kasvun ja kehityksen tukemisessa, jotta lapselle kehittyy positiivinen elämänsäsenne.
- ✓ Kerro lapselle mahdollisimman varhain lapsen ikätasoon sopivalla tavalla lapsen senhetkiin HHT:n oireisiin, tutkimuksiin ja toimenpiteisiin liittyvistä asioista.
- ✓ Kun lisää vähitellen lapsesi tietoa HHT:stä ja annat hänen ottaa osaa hoitoaan koskeviin päätöksiin, lapsesi alkaa ottaa enemmän vastuuta itsestään ja osaa paremmin hallita omaa terveyttään teini-iässä ja nuorena aikuisiässä.
- ✓ Tue ja kannusta lasta. Älä anna HHT:n hallita hänen elämäänsä.
- ✓ Hae lapselle tai nuorelle ammattiapua, jos HHT:n kanssa eläminen aiheuttaa masennuksenkaltaisia oireita.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Työ ja toimintakyky

HHT vaikuttaa kaikille elämän alueille: tunne-elämään, ihmissuhteisiin, työhön ja vapaa-aikaan.

Tutkimusten mukaan elämänlaatu on sidoksissa HHT:n aiheuttamien oireiden vakavuuteen ja jossain määrin yksilön omaan kykyyn hallita stressiä.

Erityisesti työikäisen HHT-potilaan on hyvä tiedostaa toimintakykyä häiritsevät tekijät. Siten niiden vaikutusta voidaan vähentää ja näin lisätä oman arjen hallintaa.

Nenäverenvuodot

Nenäverenvuotojen vakavuus ja aika, joka kuluu nenäverenvuotojen hoitamiseen ovat kytköksissä stressiin, ahdistuneisuuteen ja alakuloisuuteen.

Pahimmillaan nenäverenvuodot voivat johtaa työkyvyttömyyteen ja sosiaaliseen eristäytymiseen.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

”Jännä juttu että enemmän kuin varsinaisesti ajattelen miltä vuoto minusta tuntuu, ajattelen mitä muut ihmiset siitä ajattelevat, mikäli näin sattuu julkisella paikalla. Tuppo nenässä kulkeminen tuntuu eräällä tavalla hirvittävän nololta ja nöyryyttävältä, ihmisten ennakkoluulojen vuoksi.”

Ennakoi tulevat tilanteet

- ✓ Nenäverenvuodot ovat ennalta-arvaamattomia, niiden varalta on hyvä olla aina mukana ainakin nenäliinoja.
- ✓ **Kokoa oma ”ensiapupakkaus”** käsilaukussa tai repussa mukana kuljetettavaksi. Ensiapupakkauksessa voi olla nenäliinojen lisäksi nenäsumutetta, voidetta, vaseliinia ja itselle sopivaa verenvuotoa tyrehdyttävää materiaalia.
- ✓ **Huolehdi riittävästä levosta ja vältä stressiä:** Nenäverenvuotojen riski saattaa kasvaa, kun olet stressaantunut tai saanut liian vähän lepoa. Riski kasvaa myös fyysisen ponnistuksen aikana tai sen jälkeen.
- ✓ Tuliset ruoat tai voimakkaat mausteet ja alkoholi voivat lisätä verenvuotoja.
- ✓ Runsaan nenäverenvuodon jälkeen on hyvä välttää edellä mainittuja asioita, kuten myös kuumia ruokia ja juomia lämmön verisuonia laajentavan vaikutuksen vuoksi.
- ✓ Kun tunnet oman nenäverenvuotosi tyypilliset laukaisevat tekijät, ne kannattaa ottaa huomioon päivän aikatauluja ja sosiaalisia tilanteita suunnitellessa.
- ✓ Etukäteen suunnittelu lisää varmuuden tunnettasi ja vaikuttaa positiivisesti elämänlaatuusi: kun olet valmistautunut tulevaan, yllätyksen mahdollisuus on pienempi.
- ✓ Voit miettiä etukäteen mitä toisille sanot, jos nenä ratkeaa vuotamaan kesken työpäivän, kokouksen tai vaikkapa juhlassa. Sopivan tilaisuuden tullen voit esim. kertoa:
 - että sinulla on verisuonten heikkoutta aiheuttava sairaus, joka saa nenän vuotamaan.
 - ettei sinulla ole veriteitse tarttuvaa tautia, jos joku säikähtää vuotoa.
 - mikä HHT on ja näin kasvattaa tietoisuutta taudista.

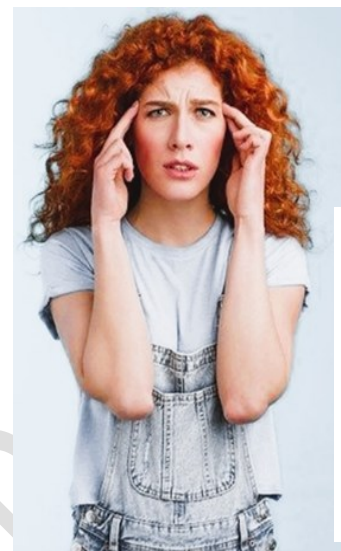


Kuva: Eija Lukkarit

Migreeni

Migreenipäänsärky vaikuttaa yksilön toimintakykyyn ja elämäntilaan heikentävästi, aiheuttaa sairauspoissaoloja ja haittaa vapaa-ajan harrastuksia ja sosiaaliin tilanteisiin osallistumista.

- HHT-potilaalla migreeni voi aiheutua PAVM:sta eli valtimo-laskimo -oikovirtauksesta keuhkoissa ja yleensä helpottuu, kun PAVM hoidetaan embolisaatiolla.
- Jos migreeni toistuu keuhkojen embolisaation jälkeen, PAVM on voinut uusiutua.
- Migreenipäiväkirjan avulla voit seurata migreenin oireita. Se auttaa selvittämään, mitkä tekijät laukaisevat migreenin.



Kuva: mahbubhasan2550, Pixabay

Väsymys

Krooninen väsymys voi aiheuttaa HHT-potilaalle haasteita työelämässä ja arjessa selviytymiseen. Väsymyksen taustalla voi olla:

- Keuhkojen AVM eli PAVM, joka heikentää keuhkojen hapenottokykyä ja aiheuttaa näin hapenpuutteesta johtuvaa väsymystä. PAVM hankaloittaa HHT-potilaan aktiivista liikumista ja vaikuttaa näin välillisesti heikentyneeseen yleiskuntoon.
- Vuotojen aiheuttama anemia ja elimistön raudan puute.
- Maksan VM:ien aiheuttama maksan ja/tai sydämen vajaatoiminta.



Kuva: Sammy-Sander, Pixabay

Mielenterveys

HHT-diagnoosi voi aiheuttaa ahdistusta, masennusta ja näihin liittyvää traumaperäistä stressihäiriötä. Mielenterveyden ongelmat saattavat johtaa työttömyyteen tai työkyvyttömyyteen.

- Toisaalta hoitamattomat HHT:n aiheuttamat ilmentymät, kuten anemia, raudanpuutos ja PAVM:t voivat aiheuttaa masennuksenkaltaisia oireita ja johtaa virheellisesti masennusdiagnoosiin.
- Vertaistukea hakeneilla HHT-potilailla esiintyy vähemmän psyykkisiä oireita.
- HHT potilaan on tärkeää hoitaa omaa mielialaa ja käydä esim. traumaterapiassa vaikeiden kokemusten jälkeen.

Omahoito-ohjeita arjen hallintaan

- ✓ Noudata säännöllistä elämänrytmiä:
 - Huolehdi riittävästä levosta ja yöunesta, kahdeksan tuntia unta vuorokaudessa auttaa jaksamaan.
 - Pidä säännölliset tauot työpäivän aikana.
 - Pidä tarpeelliset vapaapäivät säännöllisesti työviikon päätteeksi, myös vuoro-työssä.
 - Liiku säännöllisesti ja mieluiten ulkoilmassa. Säännöllinen, kevytkin liikunta vahvistaa hapenottokykyä, kohottaa kuntoa ja vahvistaa vastustuskykyä.
 - Lomaile ja tee itsellesi mieluisia asioita, ne vahvistavat arjessa jaksamista.

- ✓ Syö riittävästi, terveellisesti ja monipuolisesti:
 - Rautapitoinen ravinto on luonnollinen tapa huolehtia elimistön rautavarannoista: Eläinperäiset tuotteet sisältävät elimistöön helposti imeytyvää hemirautaa. Kasvi-peräiset ruoka-aineet sisältävät heikommin imeytyvää ei-hemirautaa.
 - Monet HHT-potilaat hyötyvät vähähiilihydraattisesta ruokavaliosta, moni on todennut sen vähentävän nenäverenvuotoja ja niiden voimakkuutta.
 - Erityisesti sokerin ja nopeasti imeytyvien hiilihydraattien välttäminen pitää verensokerin ja elimistön vireystilan tasaisena päivän aikana.
 - Syö tarpeeksi ja ravintorikkaita ruoka-aineita. Vältä prosessoituja ruokia, dieettejä ja nopeaa laihduttamista. Ruokavaliion liian alhainen energiamäärä ja köyhä ravintopitoisuus lisäävät väsymystä.

- ✓ Vältä tupakointia ja liiallista alkoholinkäyttöä.

- ✓ Hae apua, jos arjen hallinta käy liian raskaaksi.
 - Pyydä osittaista työaikaa tai hae sairauslomaa.
 - Etsi kuuntelevat korvat, jaettu ongelma on puolitettu ongelma.
 - Hakeudu vertaistuen piiriin.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

- ✓ Omaksu positiivinen elämänasenne!
 - Nauti elämästä: perheestä, ystävistä, harrastuksista.
 - Tee asioita, jotka tekevät sinut onnelliseksi.
 - Kouluttaudu kokemusasiantuntijaksi.
 - Sairautesi on vain osa sinua. Hallitse itse Oslerisi, älä anna sen hallita elämääsi.

Ikääntyminen

Ikääntyessä tyypillisesti yksilön sairastuvuus lisääntyy ja HHT:n lisäksi muutkin tekijät ja muut sairaudet saattavat hankaloittaa HHT-potilaan elämää.

HHT:n oireiden tai komplikaatioiden vakavuus vaikuttaa suurelta osin elämänlaatuun, erityisesti ikääntyessä, kun oireiden esiintyminen ja niiden vakavuus saattavat lisääntyä.

- ✓ HHT:n ilmenemismuodot ja oireet, jotka tyypillisesti voimistuvat tai pahenevat ikääntyessä ovat:
 - anemia runsaiden GI- eli ruoansulatuskanavan vuotojen seurauksena
 - sydämen vajaatoiminta
 - aivoinfarkti hoitamattomien keuhkojen tai aivojen AVM:ien vuoksi
 - ihon ja limakalvojen telangiektasiat
- ✓ Persoonallisuus ja sosiaaliset tekijät vaikuttavat siihen, kuinka vahvasti HHT vaikuttaa yleiseen onnellisuuteen.



Kuva: Eija Lukkari

- ✓ HHT:n oireiden lisäksi ikääntyvän HHT-potilaan elämänlaatuun vaikuttavat:
 - perheen ja ympäristön sosiaalinen tuki: avun saaminen, empatia, ystävyys ja rakkaus
 - henkilökohtaiset selviytymiskeinot: huumori, harrastukset, vertaistukena toimiminen
 - muut terveyteen liittyvät haasteet: huolehdi yleiskunnostasi, liiku voimiesi mukaan
 - uskomukset sairastamiseen liittyen: älä anna sairautesi hallita, se on vain osa elämääsi
 - positiivinen tai negatiivinen asenne: ajatuksista tulee totta, olivat ne positiivisia tai negatiivisia

- ✓ Säästä energiaasi ja tee elämänmuutoksia:
 - pyydä apua ja teetä raskaat työt jollakin muulla, esim. kodin siivous, ruokaostokset
 - käytä teknologiaa apuna, esim. shoppaile netissä sen sijaan että lähdet ostoksille
 - nuku tarpeeksi pitkät yöunet ja ota päiväunet tilaisuuden tullen
 - syö ravintorikasta ruokaa ja syö tarpeeksi, ravinnosta saatava proteiini on erityisen tärkeä ikääntyvän ravitsemuksessa, pyydä lääkäriltä lähete ravitsemusterapeutille



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Toivo parasta, mutta varaudu pahimpaan!
 Ole askel edellä sairauttasi. Ota selvää ja valmistaudu erilaisiin oireisiin ja ongelmiin, joita HHT voi sinulle aiheuttaa. Tämä auttaa sinua hallitsemaan "omaa Osleriasi" ja vähentää stressiä siitä, mitä kaikkea se voi tuoda tullessaan.

Mielenterveys

HHT ei itsessään aiheuta masennusta, mutta jotkin HHT:n oireet voivat aiheuttaa masennuksen tunnetta.

- Masennus on yleisempää sairauskohtauksen jälkeen ja vakavien komplikaatioiden kanssa elämisen aiheuttama stressi voi aiheuttaa alakuloisuutta.
- Toisinaan terveyteen liittyvä kriisi laukaisee kliinisen masennuksen.
- Masennus on melko yleinen sairaus; HHT-potilaalle voi kehittyä masennus, joka ei liity HHT:hen.

Hae apua, jos tunnet olosi alakuloiseksi tai masentuneeksi suurimman osan ajasta yhtäjaksoisesti vähintään kahden viikon ajan.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Joitakin masennuksen riskitekijöitä ovat:

- perinnöllinen taipumus
- aiempi masennusjakso
- läheisen perheenjäsenen kuolema

Masennuksen tunnistaminen ja hoito on välttämätöntä, koska se voi olla terveystilaa heikentävä ja jopa hengenvaarallinen sairaus.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Masennus voi vaikuttaa energiatasoon, ajatteluun ja muistiin sekä kykyyn suoriutua jokapäiväisistä toiminnoista ja pitää huolta terveydestä.

HHT-potilaalta on tärkeää hoitaa fyysisten oireiden aiheuttaja, kuten anemia, raudanpuute tai alhainen veren happipitoisuus.

- Nämä voivat aiheuttaa masennuksenkaltaisia oireita, kuten voimattomuutta, väsymystä ja sitä seuraavaa mielenkiinnon puutetta, jotka voidaan virheellisesti tulkita masennuksen aiheuttamiksi.
- Sen takia on tärkeää, että hoitoon hakeutuessa hoitohenkilökunta, erityisesti lääkäri on tietoinen HHT:n ominaispiirteistä.
- HHT-potilaan kannattaa itse olla aktiivinen ja tiedottaa sairaudesta ottamalla mukaan lääkärikäynnille tai hoitoon hakeutuessaan oma oirepäiväkirja ja HHT:sta kertovaa materiaalia, kuten potilaan oppaan tai osan siitä.

Mielenterveyden omahoito

- ✓ Hyvät ja merkitsevät ihmissuhteet, sosiaalinen tuki ja osallisuuden kokemus edistävät mielenterveyttä ja ehkäisevät masennustilan kehittymistä.
 - Hakeudu vertaistuen piiriin esim. HHT/Osler-yhdistyksen suljetussa Facebook-ryhmässä, johon edellytetään jäsenpyyntöä.
 - Voit myös ottaa yhteyttä yhdistyksen vertaistukihenkilöön (ks. luku ”Lopuksi”).
- ✓ Reippailu ulkoilmassa, kohtalainen määrä liikuntaa ja vastaavasti riittävästä levosta ja unesta sekä terveellisestä ruokavaliosta huolehtiminen tuovat virkeyttä ja energiaa elämään.
- ✓ Tupakoinnin välttäminen tai lopettaminen sekä humalahakuisen juomisen ja alkoholin liikakäytön välttäminen ovat tutkitusti mielenterveyttä lisääviä seikkoja.

Edellä mainitut asiat lisäävät yksilön elämänhallintaa ja elämänlaatua yleensäkin.

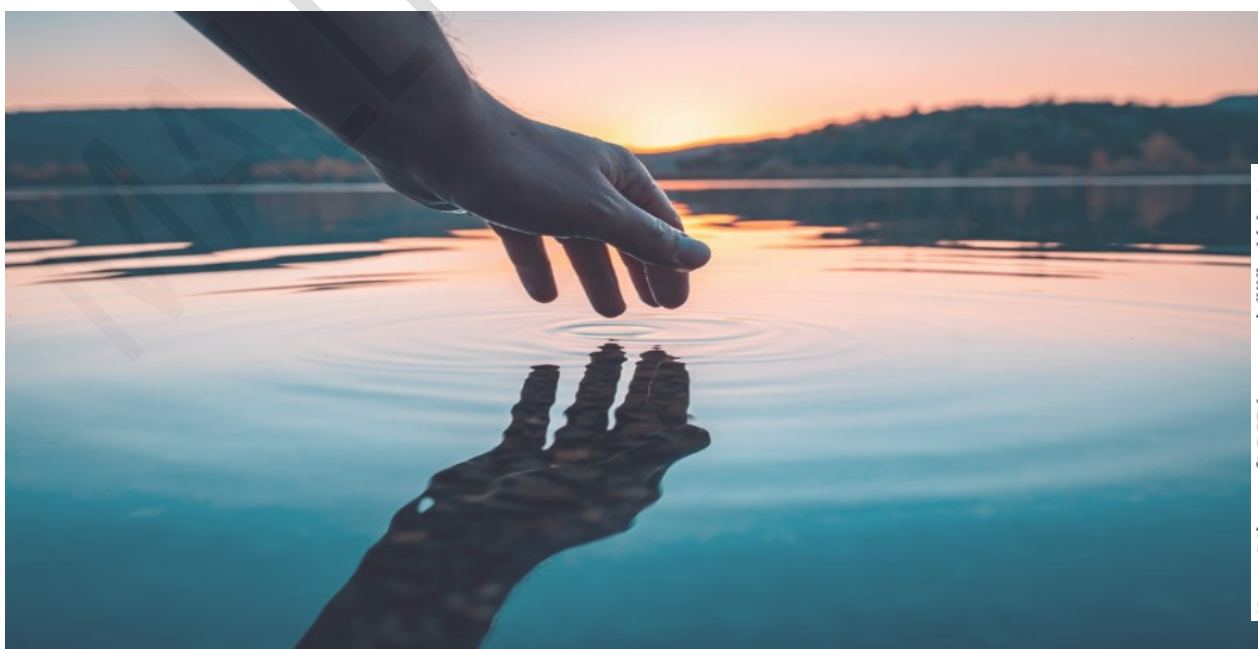
Hakeudu HHT/Osler-yhdistyksen vertaistuen piiriin! Katso luku "Lopuksi", jossa on yhdistyksen yhteystiedot.



<https://www.mielenterveystalo.fi/>

Terveyskylä-sivuston mielen terveystalo tarjoaa tietoa mielen terveydestä sekä tukea omahoitoon ja ohjausta eri alueiden mielen terveystaloihin.

- Sivulla on linkkejä erilaisiin omahoidon menetelmiin sekä ohjeita, opastusta ja ohjelmia mielen terveyden hoitamiseen ja työkaluja oman mielen terveyden arviointiin online-kyselyjen muodossa.
- Mielen terveystalo on koostettu kolmesta eri ikäryhmille rakennetusta internetsivustosta, joten sieltä löytyvät aikuisten lisäksi omat mielen terveystalot myös lapsille ja nuorille.
- Mielen terveystalon kaikki tieto on psykiatrian asiantuntijoiden tuottamaa tietoa mielen terveystalosta ja saatavissa kaikille siitä kiinnostuneille.



Lopuksi

HHT on koko perhettä ja sukua koskettava sairaus.

HHT:n kanssa voi elää normaalia elämää, kun sen tutkimukset ja hoidot kohdennetaan oikein.

HHT-potilaan eliniän ennuste on sama kuin muulla väestöllä.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto



<https://hht-osler.fi/>



<https://curehht.org/>



<https://www.hhteurope.org/>



<https://hhtguidelines.org/>



European
Reference
Network

VASCERN Do's and Don'ts Factsheets for Rare Vascular Disease Patients Facing Frequent Situations

<https://vascern.eu/what-we-do/dos-donts-factsheets-for-rare-vascular-disease-patients/>



Facebookissa ovat julkiset Suomen HHT/Osler-yhdistyksen sivut <https://www.facebook.com/suomenHHT> jotka näkyvät kaikille ja vertaisryhmän HHT Suomi (Oslerin tauti) -sivu <https://www.facebook.com/groups/1843175195962593> joka on yksityinen sivu. Ryhmään pääsee laittamalla jäsenpyynnön. Vertaisryhmän sivuilla käydään vilkasta keskustelua sairauteen liittyvistä asioista.