

Harvinainen geenivirhe johti hoitojen sekamelskaan

VIHTILAINEN Katri Järvenranta, 46, sairastaa MEN-1-oireyhtymää (Multiipeli endokriininen neo-plasia). Aivolisäkepotilasyhdistys Sellan jäsenen potilaskertomus on korutonta luettavaa.

"Perheeseeni kuuluu mieheni Kari ja kaksi poikaa **Toni**, 22, ja **Niko**, 20, sekä pitkäkarlähetettiin endokrinologisiin lisätutkimuksiin HUS:aan.

Joulukuussa 2003 todettiin vasemmanpuoleisessa lisäkilpirauhasessa muutoksia. Hoitava lääkäri **Timo Sane** päätyi siihen, että lisäkilpirauhanen poistetaan. Toimenpide tehtiin tammikuussa 2004. Sen jälkeen kävin verikoe-kontrolleissa puolen vuoden välein.

Kesäkuussa 2005 todettiin taas kalkkivarvojen nousseen voimakkaasti. Syyskuussa poistettiin oikealta ylhäältä lisäkilpirauhanen. Tämän jälkeen sain Thyroxin-lääkityksen.

Endokrinologien kokouksessa päädyttiin tekemään marraskuussa kaulalaskimoiden katetrisaatio, jotta selvitetäisiin onko kilpirauhasissa vielä jotain muutoksia. Minut jouduttiin leikkaamaan vielä kolmannen kerran lokakuussa 2006, jolloin poistettiin vasemmalta ylhäältä oleva lisäkilpirauhanen.

Tämän jälkeen lääkäri päätyi lähettämään minut geenitutkimuksiin, epäillen MEN-1-oireyhtymää.

Maaliskuussa 2007 sainkin tuloksen, jossa asia vahvistui. Minun vanhempani ja siskoni myös tutkittiin, mutta heiltä ei tätä geenivirhettä löydetty. Tutkimuksissa todettiin, että minulla on aivan uusi mutaatio MEN-1-oireyhtymässä, eikä siitä ole mitään olemassaolevaa tietoa. En ollut saanut tätä geenivirhettä perimänä vaan virhe on tullut äitini raskauden aikana eikä sitä kokonaisuutena voi verrata muihin MEN-1-oireyhtymää sairastavien kanssa.

Koska periytymisriski on 50 prosenttia, lähetettiin lapsemme myös tutkimuksiin. Vanhemmalta pojaltani geenivirhettä ei löytynyt, mutta nuoremmalta pojalta se valitettavasti löytyi.

Keväällä 2007 alkoivat kovat päänsäryt ja ajattelin, että se johtuisi tästä raskaasta taakasta, kun sain tietää että

vainen kääpiömäyräkoira Nip-su, 15.

Työskentelen hammashoitajana yksityisellä hammaslääkäriasemalla Helsingissä ja minulle kuuluvat myös esimiehen työtehtävät.

Kasvoin Helsingissä ja elin aivan normaalia perhe-elämää. Vuonna 1987 ostimme tule-

van aviomieheni kanssa tontin Vihdistä ja aloimme rakentaa omaa kotia. Naimisiin menimme 1990 ja jo vuonna 1991 syntyivät meille poika sekä pikkuväli 1993.

Ennen toukokuuta 2003 en huomannut tai en osannut epäillä mitään vikaa terveydesiäni. Kun aivan varoittamatta

sain erittäin kovat vatsakivut oikealle puolelle, jotka säteilivät selän puolelle.

Lohjan sairaalassa minulta löytyi oikean puolen munuaisessa 9x13 mm:n kokoinen kalkkikivi. Se murskattiin ja jatkotutkimuksissa havaittiin, että veressäni ja virtsassani oli suuret määrät kalkkia. Minut



poikani oli perinyt tämän geenivirheen. Se kevät oli kovin raskas, kun en oikein löytänyt mitään tietoa oireyhtymästä enkä ollut koskaan kuullut, että kenelläkään tällistä sairautta olisi.

Samana keväänä myös rintoista alkoi vuotaa maidon kaltaista eritettä. Minulle tehtiin magneettikuvaus ja laboratoriotutkimuksia, joissa todettiin että aivolisäkkeessäni oli prolaktinikasvain. Siihen sain lääkitykseksi Cabaserin.

Tämän jälkeen tilanne hrukan rauhoittui ja kontrollikäynnillä selvittin aina lokakuuhun 2010 saakka, jolloin magneettikuvaus näkyi haimassa kasvain. Minut leikattiin marraskuussa, jolloin kasvaimesta otettiin koepala. Sain tietää että kasvain oli hyvänlaatuisen, mutta että se tulisi uusiutumaan. Tammikuussa aloitettiin sytostaattihoidot, ensin viiden päivän tiputuksella ja sen jälkeen oli hoitoja vuoden ajan kerran kuukaudessa.

Tammikuussa 2011, kun olin saanut viisi päivää sytostaatteja, nousi viimeisenä päivänä minulle 40 asteen kuume. Jouduin lähtemään päivystykseen Meilahteen Hel-

sinkiin. Siellä aloitettiin antibioottitiputus, jonka jälkeen minun munuaisarvonit nousivat todella korkealle. Pääsin kuitenkin viikon tiputuksen jälkeen kotiin ja sain kolmen eri antibiootin reseptit, jotka oli määrännyt infektioerikoislääkäri.

Syötyäni kotona kolme päivää näitä lääkkeitä tulin hyvin huonovointiseksi ja heikoksi. Jouduin taas lähtemään Meilahteen päivystykseen. Myöhemmin luettuani lääkkeitä totesin, että näistä kaksi antibioottia olivat sellaisia, joita ei olisi saanut syödä ollenkaan, jos munuaisarvot ovat koholla.

Mentyäni päivystykseen munuaiseni olivat romahtamaisillaan. Noin kahden viikon tiputushuhtelun jälkeen oloni hiukan parani.

Keväällä minulta otettiin munuaisista koepalat ja todettiin, että molemmat munuaiseni olivat vaurioituneet niin pahasti, että ne eivät tule enää palautumaan normaaliksi vaan joudun tulevaisuudessa dialyysihoidoihin.

Myöhemmin minulle selvisi, että kuume oli johtunut haimaleikkauksen jälkeen syntyneestä nestepussista, johon ei

Katri Järvenranta, 46, sairastaa MEN-1-oireyhtymää.

olisi tarvittu näin rajuja antibioottihoidoja. Se poistettiin pienellä operaatiolla keuhalla.

Nyt on kulunut kolme vuotta tasapainoisella munuais-ten vajaatoiminnan kanssa, mihin kuuluu tiukka ruokavali. On jonkin verran asioita, mitkä haittaavat ristiin näitä kahta sairautta: MEN-1-oireyhtymä pitää kalkkivarvot korkeina ja se taas haittaa munuaisia. D-vitamiinia pitäisi syödä, jotta luusto pysyisi kunnossa, kun kalkki häviää, mutta se taas on hankalaa munuaisvajaatoiminnan kannalta.

Kuitenkin kaiken kaikkiaan olen aika hyvässä kunnossa tällä hetkellä, kun saan pidettyä mielen iloisena ja kun tekemistä riittää. Silloin eivät ne vaivatkaan tunnu niin isoilta. Työpäiväni ovat tällä hetkellä kiireisiä, eikä ehdi niin murehtimaan asioita. Saan olla myös onnellinen siitä, että nuorimmainen poikamme on käynyt myös Meilahdessa tutkimuksissa eikä häneltä ole löydetty mitään huolestuttavaa.

Perheen tuki on erittäin tärkeää ja siitä suuri kiitos."