

LYNCHIN SYNDROOMA



Julkaisija

Colores- Suomen Suolistosyöpäyhdistys ry

info@colores.fi

colores.fi

Teksti

Jukka-Pekka Mecklin, Toni Seppälä ja Kirsi Pylvänäinen Lynch syndrooma tutkimusryhmästä (asiantuntijat Lynchin syndrooma), Annika Auranen (ennaltaehkäisevät toimenpiteet), Laura Huuskonen ja Riina Nissinen Parisuhdekeskus Katajasta (periytyvä sairausalttius ja parisuhde) Jenni Tamminen-Sirkiä Colores ry:stä (lähteiden keruu ja tekstin koonti) sekä Miia Lavonen Asianajotoimisto Lavonen Oy:stä (oman perimätiedon omistajuus ja juridinen tausta).

Kiitokset

Yhteiskehittämiseen osallistuneet vapaaehtoiset (Mia Linden, Anna-Kaisa Merikallio)

Kuvat

Adobe Stock

Taitto

Origos Oy

Painopaikka

Origos Oy, Espoo

Painos

300kpl

Painovuosi

2023

Hei,

Avasit juuri ensimmäisen suomenkielisen Lynchin syndrooman kantajille tehdyn oppaan. Mukavaa, että löysit sen.

Tämä opas on tehty yhteistyössä. Me potilasjärjestö Coloresissa olemme kutsuneet oppaan tekoon mukaan muun muassa eri alojen asiantuntijalääkäreitä, pari- ja perhesuhdetyön asiantuntijoita ja mikä tärkeintä, opasta on kanssamme ollut tekemässä myös itse Lynchin syndroomaa kantavia. Iso kiitos kaikille.

Toivottavasti löydät tästä oppaasta vastauksia kysymyksiisi. Alla oppaan tekoon osallistuneiden Lynchin syndrooman kantajien terveiset sinulle.



”Kuulostaa ehkä kummalta, mutta Lynchin syndrooman löytäminen oli tietyllä tavalla helpotus. Isäni sairasti paksusuolen syövän 63-vuotiaana, ja minä 48-vuotiaana. Oli helpottavaa tietää, mistä on kyse. Pääsen säännöllisiin kontroleihin, jotta mahdolliset uudet syövät löydetään ajoissa.”

- Anna-Kaisa -

”Tieto ei lisää tuskaa, vaan auttaa ymmärtämään omaa tilannetta. Siten mahdollisuus myös vaikuttaa omaan terveyteen lisääntyy. Ja ennen kaikkea, tieto tuo sielun rauhaa”

- Mia -

SISÄLLYSLUETTELO

MIKÄ ON LYNCHIN SYNROOMA?.....6

Lynchin syndrooma.....	6
Lynchin syndrooman historia.....	6
Suomessa on noin 10 000 geenivirheen kantajaa.....	7
Geenivirhe ei aiheuta sairautta, vaan lisää syöpäriskiä.....	7
Seuranta laskee sairastumisriskiä.....	7
Geenivirheen testaus ja tiedon jakaminen suvussa on tärkeää	8
Tieto periytyvästä geenivirheestä voi laukaista kriisin.....	9

OMAN PERIMÄTIEDON OMISTAJUUS9

SEURANTA9

Paksusuolen tähtystyseuranta	10
Kohdun ja munasarjojen seuranta.....	10
Vertaistuesta apua seurannan aiheuttamaan ahdistukseen.....	10

SYÖPÄÄN SAIRASTUMISEN ENNALTAEHKÄISY11

Suolistosyöpä ja suolikirurgia Lynchin syndroomassa	11
Asetyyllisalisyylihapon ehkäisevä vaikutus suolistosyövässä	11
Elämäntapojen merkitys sairastumisriskiin	12

LYNCHIN SYNDROOMA NAISEN NÄKÖKULMASTA.....12

Kohtusyöpä Lynchin syndroomassa	12
Kohdun poisto.....	12
Munasarjasyöpä Lynchin syndroomassa	13
Munasarjojen poisto.....	13
Estrogeenin puutteen vaikutuksia kehossa	13
Vaihdevuosisoireita voidaan hoitaa tehokkaasti hoitaa estrogeenillä.....	14
Hormonihoitosuositukset koskevat myös Lynchin syndrooman kantajia ...	14
Estrogeenikorvaushoidon esteet	15

Estrogeenikorvaushoidon hyödyt ja haitat	15
--	----

Elämäntapojen merkitys ennaltaehkäisevien toimenpiteiden jälkeen	16
--	----

LYNCHIN SYNDROOMA MIEHEN NÄKÖKULMASTA17

LYNCHIN SYNDROOMA JA PARISUHDE17

Vaikutukset parisuhteeseen.....	17
Syndrooman vaikutukset seksuaalisuuteen	18
Lynchin syndrooma ja vanhemmuus	19
Lynchin syndrooma sikiöseulonnessa	19
Jos vanhempi sairastuu.....	19
Miten kertoa syndroomasta tai sairaudesta uudelle kumppanille?	20
Miten jakaa tietoa syndroomasta tai sairaudesta lähipiirille?	20
Toisen rajojen kunnioittaminen.....	21
Sairaus voi joskus tiivistää ja syventää parisuhdetta	21

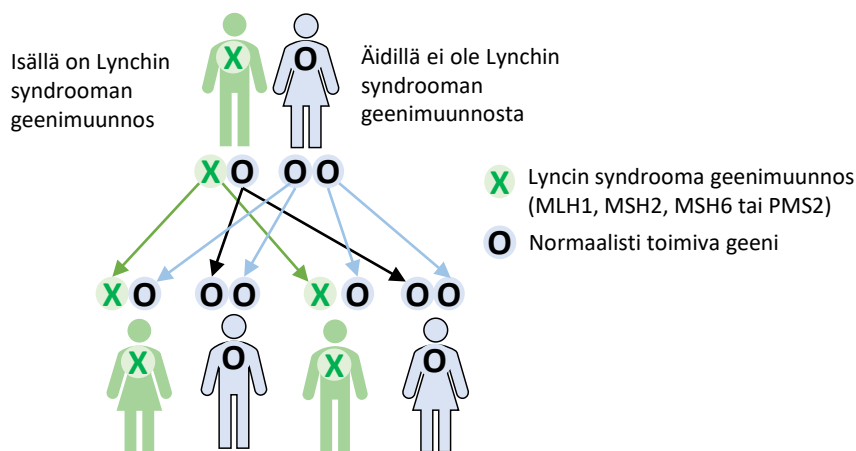
LÄHTEET:.....22

MIKÄ ON LYNCHIN SYNDROOMA?

Lynchin syndrooma

Lynchin syndrooman aiheuttaa periytyvä geenimuunnos, joka siirtyy 50 % todennäköisyydellä geenivirheen kantajalta hänen jälkeläisilleen. Lynchin syndroomaan liittyviä mutaatioita on löydetty ainakin neljästä eri MMR-geenistä, joiden tuottamat proteiinit ovat osa järjestelmää, joka korjaa DNA:ssa kopioinnin yhteydessä syntyviä virheitä. Suomessa yleisimmät geenivirheet ovat MLH1, MSH2, MSH6 ja PMS2. Lynchin syndrooma altistaa erityisesti paksusuolensyövälle, mutta myös kohdun runko-, mahalaakku-, virtsatie-, munasarja-, ohutsuoli-, rinta- ja sappitiesyöville. Geenivirheen kantajuuteen liittyy geenistä riippuen 15–46 %:n riski sairastua paksusuolisyöpään, 43–57 %:n riski sairastua kohdunrunkosyöpään ja 10–17 %:n riski sairastua munasarjasyöpään 75 vuoden ikään mennessä.

Jos toisella vanhemmalla on Lynchin syndrooma, on lapsella 50% todennäköisyys periä Lynchin syndrooman geenimuunnos.



Lapsilla on 50% todennäköisyys periä Lynchin syndrooma

Lynchin syndrooman historia

Lynchin syndrooma tunnistettiin jo yli sata vuotta sitten (1913). Aluksi sitä kutsuttiin Syöpäsuku-oireyhtymäksi (Cancer Family Syndrome). 1980-luvulla oireyhtymään suuntautunut tutkijoiden yhteistyöryhmä antoi sille nimen Periytyvä ei-polypoottinen paksusuolisyöpä oireyhtymä (Hereditary Non-Polyposis Colorectal Cancer syndrome, HNPCC). Oireyhtymän täyttäessä 100 vuotta vuonna 2013, se nimettiin alan pioneerin Henry Lynchin kunniaksi Lynchin syndroomaksi. Henry Lynch kuoli 91-vuotiaana kesäkuussa 2019.

Suomessa on noin 10 000 geenivirheen kantajaa

Suomessa on tehty jo vuosikymmeniä maailmanluokan tutkimusta Lynchin syndroomasta ja kerätty rekisteritietoa geenivirheiden kantajasuvuista. Tätä rekisteritietoa hyödynnetään tutkimuksessa sekä neuvonnassa ja seurannassa. Aiemmin Lynchin syndrooman tunnistaminen perustui syndroomalle tyypillisten syöpätapausten esiintymiseen poikkeuksellisen nuorilla henkilöillä useassa sukupolvessa.

Sukuja analysoimalla pystyttiin arvioimaan, että noin 3 % kaikista suolisyöpätapauksista syntyy LS-geenivirheiden seurauksena.

Nykyisin geenitutkimusten ja biopankkitoiminnan yleistymisen ansiosta pystytään tekemään tarkempia arvioita Lynchin syndroomaan liittyvien geenivirheiden yleisyydestä väestössä, ja niiden esiintyvyydeksi arvioidaan jopa noin 1:200. Suomessa on siis yli 10 000 ja Euroopassa arviolta yli miljoona Lynchin syndrooman geenivirheen kantajaa.

Geenivirhe ei aiheuta sairautta, vaan lisää syöpäriskiä

Ihmisellä tunnetaan paljon tunnistettuun geenivirheeseen liittyviä periytyviä sairauksia, mutta useimmat niistä ovat hyvin harvinaisia, ja niihin verrattuna Lynchin syndrooma on melko yleinen. Useissa yleisissä sairauksissa (kansantautieissa) periytyvyydellä on myös tärkeä merkitys, mutta itse sairauden ilmaantuminen on monien eri tekijöiden summa. Lynchin syndrooma asettuu tavallaan periytyvien sairauksien ja kansantautien välimaastoon.

Geenivirhe on siis väestössä kohtalaisen yleinen, mutta se ei aiheuta mitään tunnettua, kroonista sairautta. Geenivirhe ainoastaan lisää alttiutta solunjakautumisiin liittyvien, syövälle altistavien muutosten syntyyn. Huomioitavaa on se, että kaikki Lynchin syndrooman kantajat eivät välttämättä sairastu mihinkään syöpään elämänsä aikana, mutta seuranta kannattaa aina. Samoin terveelliset elämäntavat ja itsestä huolehtiminen.



Seuranta laskee sairastumisriskiä

LS:ssa periytyy geenivirhe, joka lisää syöpään sairastumisen riskiä. Syöpä ei siis periidy. Elämäntavoilla voi vaikuttaa omaan sairastumisriskiinsä. Geenivirheen kantajien on tärkeää ymmärtää kohonnut syöpäalttiutus ja sitoutua seurantaan. Lynchin syndroomaan liittyvä kasvainriski näyttää kohdistuvan eniten elimiin, joissa solujen uusiutuminen on nopeaa (suolisto, kohdun limakalvo, virtsatiet). Joissakin tapauksissa on todettu kasvaimia myös elimissä, joissa solujen jakautuminen ei ole yhtä vilkasta kuin esimerkiksi limakalvoilla.

Syndrooman paksusuolisyöpäennustetta voidaan parantaa merkitsevästi säännöl-

lisen kolonoskopiaseurannan avulla, ja kohtusyöpä voidaan lähes kokonaan estää ehkäisevällä kirurgialla. Tämän vuoksi oireyhtymän kantajat tulisi tunnistaa varhaisella aikuisiällä. Oireyhtymän tunnistaminen on tärkeää, vaikka se tapahtuisi vasta ensimmäisen syövän diagnosoinnin yhteydessä, koska tieto ohjaa kirurgisia toimenpiteitä ja syöpähoidon toteuttamista.

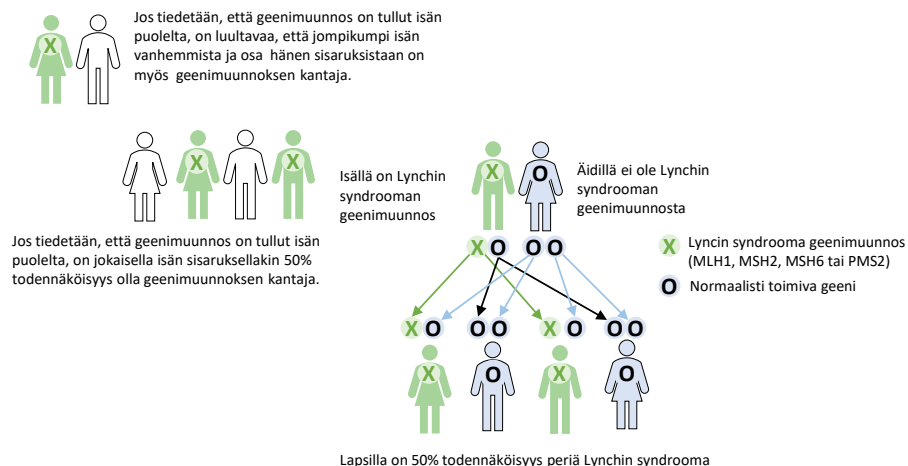
Vaikka syöpä ei periydy, on geenivirheen testaus ja tiedon jakaminen suvussa tärkeää

Syöpä ei periydy, vaan geenivirhe, joka lisää syöpään sairastumisen riskiä. Geenivirheen kantajien on tärkeää ymmärtää kohonnut syöpäalttius, sitoutua seurantaan ja jakaa tietoa kantajuuden periytymisestä omassa suvussa.

Jos epäilee olevansa Lynchin syndrooman geenivirheen kantaja ja haluaa testauttaa itsensä, voi olla yhteydessä Suomen Lynchin syndrooma tutkimusrekisteriin (<https://www.lynchsyndrooma.fi>). Testiin voi hakeutua vasta täytettyään 18 vuotta. Testattavaksi päästäkseen tarvitaan lähete oman alueen yliopistosairaalan perinnöllisyysklinikkaan, ja sen saamisessa Lynchin oireyhtymän tutkimusrekisteri voi auttaa.

Jokaisella on oikeus valita, haluaako tulla testatuksi vai ei, samoin oman testauksensa ajankohta ja elämänvaihe. On kuitenkin tärkeää pitää mielessä, että geeninkantajan on huolehdittava siitä, että jälkeläiset ja muut sukulaiset saavat riittävästi tietoa perinnöllisestä syöpäalttiudesta ja pystyvät, niin halutessaan, hakeutumaan perinnöllisyysneuvontaan. Geenitestaus on ainoa tapa tietää, onko geeninkantaja vai ei.

Lynchin syndrooma luokitellaan vakavaksi periytyväksi oireyhtymäksi, joka altistaa useille syöville. Syöpään jo sairastuneiden potilaiden jälkeläisten kannalta on oleellista, että perinnöllinen syöpäalttius tunnistetaan viimeistään sairastunutta hoidettaessa, ja että kaikki ensimmäisen asteen sukulaiset saavat tarvittavan neuvonnan ja mahdollisuuden ennustavaan geenitestiin. Suomessa todetut Lynchin geenivirheiden kantajat ohjataan tarvittavaan seurantaan kotipaikkakunnan terveydenhuoltoon.



Tieto periytyvästä geenivirheestä voi laukaista kriisin

Tieto periytyvästä syöpäalttiudesta voidaan rinnastaa psykologiseen kriisiin, jonka käsittelylle on tärkeää varata aikaa, tilaa ja tarvittaessa hakea apua. Suomessa Lynchin syndrooman geenitestauksen vaikutuksista on tehty seuranta- ja paljon tutkimuksia. On huomattu, että testivastauksen saaminen aiheuttaa lisääntyneitä ahdistusta, joka seurannassa on normalisoitunut keskimäärin vuoden sisällä.

Jos on jo saanut lapsia, voi kokea ahdistusta ja jopa syyllisyyttä siitä, onko siirtänyt geenivirheen heille. Myös se, miten ja milloin asiasta voisi kertoa lapsille ja muille sukulaisille, voi mietittyä ja tuntua vaikealta.

Lähtökohta on, että kukaan ei ole syyllinen periytyvän alttiuden syntyyn. Väestössä periytyy lukemattomia erilaisia tautiriskiä lisääviä geenimuunnoksia, joiden olemassaoloa ei edes tiedosteta, koska niitä ei testata kuten Lynchin syndroomaan liittyviä muutoksia.

Jokainen meistä on yksilö ja jokainen perhe ja suku yksilöllinen. Keskustelusta muiden Lynchin syndroomaa kantavien kanssa voi saada tukea ja oppia tapoja ja jopa oikeita sanoja siihen, miten periytyvästä syöpäalttiudesta kerrotaan ja miten tiedon kanssa on opittu elämään.

OMAN PERIMÄTIEDON OMISTAJUUS

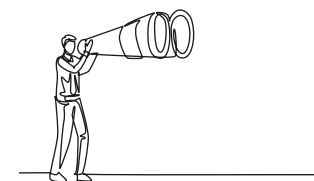
Sukulaisille on tärkeää kertoa omasta Lynchin syndrooman geenin kantajuudesta. Jokaisella on kuitenkin omistajuus tietoon omasta perimästä. Tätä tukee myös EU:n Tietosuoja-asetuksen määräykset siitä, että henkilön omistusoikeus henkilötietoihin sisältää myös perimän.

Lainsäädännön tasolla on useissa eri säännöksissä tuotu esiin, että perimä ei saisi asettaa ihmisiä eriarvoiseen asemaan. Perustuslaillinen lähtökohta on yhdenvertaisen kohtelun vaatimus ja syrjinnän ja muun epäasiallisen kohtelun kieltö.

Kenelläkään ei ole velvollisuutta kertoa geenivirheen kantajuudesta esimerkiksi työnantajalle. Oma-aloitteisesti ei asiasta tarvitse kertoa myöskään vakuutusyhtiölle, mutta vakuutusyhtiön esittämiin kysymyksiin on silti vastattava rehellisesti. Lynchin syndrooma on osa henkilön perimää – ei valinta.

SEURANTA

Lynchin syndrooman tunnistaminen edellyttää kantajan asianmukaista seuranta- ja riippumatta siitä, onko hän sairastanut syövän. Seurantakäytännöt voivat vaihdella paikkakunnittain, mutta Suomessakin tavoitteena ovat yhtenevät kansalliset suositukset. Myös kansalliset suositukset saattavat olla eri maissa toisistaan hiukan poikkeavia.



Paksusuolen tähtystysseuranta

Kolonoskopia eli paksusuolen tähtystys on ainoa seurantamenetelmä, josta on osoitettu olevan ennusteellista hyötyä. Suomessa säännöllinen kolonoskopiaseuranta järjestetään geenivirheen kantajille 2–3 vuoden välein, koska tiheämpi seurantaväli ei estä syöpien syntymistä tai vähennä kuolleisuutta. MLH1- ja MSH2-sukujen geenivirheen kantajille tähtystykset aloitetaan mielellään 25-ikävuoteen mennessä. MSH6- ja PMS2-sukujen jäsenille seuranta voidaan aloittaa myöhemmin.

Kohdun ja munasarjojen seuranta

Seurannan vaikutuksesta kohtusyöpärisin vähenemiseen ei ole osoitettua näyttöä, mutta kohdun limakalvon imunäyte voi auttaa tunnistamaan kohtusyövän esias-temuutokset. Lynchin syndrooman geenivirheen kantajille tarjotaan seuranta yhdistettynä gynekologiseen tutkimukseen ja emättimen kautta tehtävään kaikukuvaukseen. Kohdun limakalvosta voidaan seurannan yhteydessä ottaa näyte mahdollisten limakalvomuutosten toteamiseksi.

Lynchin oireyhtymään liittyvä endometrioidityyppinen munasarjasyöpä poikkeaa käyttäytymiseltään ja ennusteeltaan yleisemmin todettavasta seroosista munasarjasyövästä. Suomalaisissa 400:ssä tunnetussa oireyhtymäsuvuissa yli 30 henkilöä on sairastunut munasarjasyöpään, mutta yksikään ei ole menehtynyt siihen. Muiden syöpien kuin suolisto- ja kohtusyövän seulonnan ennusteellisesta vaikutuksesta ei ole vielä juuri mitään näyttöä.

Seurantaan sitoutuminen on tärkeää, sillä säännöllisessä seurannassa kasvaimet havaitaan varhain ja ennuste on varsin hyvä. Myös aivan muu oire tai löydös saattaa tulla esiin kolonoskopian yhteydessä lääkärin kanssa keskustellessa, ja johtaa muun elimen syövän varhaiseen diagnoosiin. Sairaaloissa tapahtuvan tähtystysseurannan lisäksi LS-sukujen jäsenet voivat koska tahansa ottaa yhteyttä Lynchin syndrooma-tutkimusrekisteriin, jonka asiantuntijaläkärit antavat ohjeita ja ohjaavat tarvittaessa lisätutkimuksiin, jos niihin ilmenee tarvetta.

Tuoreessa tutkimuksessa kolonoskopiaseurannassa olleiden Lynchin oireyhtymän kantajien kokonaiselossaolo-osuus oli 87 % kymmenen vuotta ensimmäisestä syövästä (kaikki syövät mukaan lukien), 91 % suolistosyövän, 98 % kohtusyövän ja 89 % munasarjasyövän jälkeen. Paksusuolen tähtystysseuranta ei poista suolisyyövän ilmaantumisriskiä, mutta vaikuttaa erittäin edullisesti hoitoennusteeseen.

Vertaistuesta apua seurannan aiheuttamaan ahdistukseen

Jatkuva seuranta voi luoda turvallisuuden tunnetta, mutta myös aiheuttaa epävarmuutta ja ahdistusta. Hankalien tunteiden ja epävarmuuden sietämisessä ja käsittelyssä voi hyötyä vertaistuesta, keskustelusta



ja kokemusten jakamisesta muiden Lynchin syndroomaa kantavien kanssa. Lisäksi vertaistuesta vaihdetaan kokemustietoa myös esimerkiksi tutkimuksiin valmistautumisen käytännön asioista.

SYÖPÄÄN SAIRASTUMISEN ENNALTAEHKÄISY

Ennaltaehkäisevän suolikirurgian ennusteellisesta hyödyistä ei ole näyttöä, joten sairastumattoman kantajan suolen poistoa ilman kasvainmuutoksia ei tule tehdä. Kohdun ja munasarjojen ennalta ehkäisevän poiston vaikutus elinaikaan on kiistanalainen. Kansainväliset suositukset suosittelevat toistaiseksi tarjoamaan mahdollisuutta yli 40-vuotiaille tai lapset jo synnyttäneille naisille.

Lynchin syndrooman kantajilla profylaktiset eli ennaltaehkäisevät toimenpiteet tulevat vastaan erilaisissa elämäntilanteissa. Jos on jo kokenut jonkin syövän tai kohdun ja/tai munasarjojen poisto tapahtuu syövän leikkauksen yhteydessä, on tilanne erilainen kuin henkilöllä, jolla ei vielä ole ollut syöpää. Elämäntilanne ja kokemukset luonnollisesti vaikuttavat siihen, miten suhtautuu ennaltaehkäiseviin toimenpiteisiin ja millaisia tunteita se itsessä herättää.

Yksilöt suhtautuvat hyvin eri tavalla erityisesti vahvasti naiseuteen liitettyjen elimien, kohdun ja munasarjojen poistoon. Yksi kokee olevansa ihan yhtä kokonainen nainen ilmainkin, toinen taas kokee suurta menetystä ja tekee suuren surutyön. Kuten yllä on kerrottu, myös tähän kokemukseen vaikuttaa paljon elämäntilanne ja kokemukset. Eri tavat kokea asia ovat kaikki yhtä oikeita. Vertaistuelliset keskustelut ja kokemusten jakaminen muiden Lynchin syndroomaa kantavien kanssa voivat auttaa jäsentämään omia tunteita ja selkiyttämään mielen päällä olevia asioita.

Suolistosyöpä ja suolikirurgia Lynchin syndroomassa

Syövän tai leikkausta vaativan esias-temuutoksen poistaminen paksusuolesta voidaan toteuttaa poistamalla suolta tavanomaista enemmän. Tämä vähentää merkittävästi uuden syövän elinaikaista riskiä ja helpottaa seuranta-tähtystysten toteuttamista. Paksusuolesta voidaan poistaa 2/3 ilman, että sillä on merkittävää vaikutusta suolen toimintaan, jos paksusuolen loppuosan ja peräsuolen alue voidaan säästää.

Asetyyllisalisyylihapon ehkäisevä vaikutus suolistosyövässä

CAPP2-tutkimuksessa säännöllinen 600 mg:n asetyyllisalisyylihapoannoksen (ASA) päivittäinen käyttö kahden vuoden ajan ehkäisi suolistosyövän ilmaantuvuutta noin puolella luumeseen verrattuna (molemmat ryhmät olivat säännöllisessä kolonoskopiaseurannassa). Tämän vuoksi Lynchin oireyhtymän kantajille voidaan harkita ehkäisevän ASA-lääkityksen suositamista, jolloin lääkäri voi tehdä lääkemääräyksen esimerkiksi 250 mg päiväannoksesta. Vaikutusta syöpäkuolleisuuteen ei toistaiseksi ole raportoitu. Vuonna 2014 aloitettu CAPP3-tutkimus määrittää optimaalisen annostuksen ASAn riskeihin nähden. Suomesta CAPP2- ja CAPP3-tutkimuksiin on osallistunut noin 200 henkilöä.

Elämäntapojen merkitys sairastumisriskiin

Lihavuus lisää suolistosyövän riskiä Lynchin oireyhtymän yhteydessä yli kaksinkertaiseksi, joten potilaita kannustetaan terveisiin elämäntapoihin. Ennaltaehkäisevä asetyylisalisyylihappoannoksen käyttö näyttää kumoavan lihavuuden aiheuttaman lisäriskin. Suuren painoindeksin, fyysisen liikkumattomuuden ja tupakoinnin on osoitettu lisäävän suolistosyöpien ilmaantuvuutta, minkä vuoksi oireyhtymän kantajia kehoitetaan tupakoimattomuuteen ja normaalipainossa pysymiseen. Elämäntapoihin kannattaa panostaa myös munasarjojen ja kohdun poiston jälkeen ja suosia monipuolista ravintoa ja säännöllistä liikuntaa. Oireet häiritsevät vähemmän, kun keho ja mieli voivat hyvin. Myös painonhallinta on tärkeää. Liikunta parantaa mielialaa ja itsetuntoa, ja samalla se auttaa painonhallinnassa.



LYNCHIN SYNDROOMA NAISEN NÄKÖKULMASTA

Kohtusyöpä Lynchin syndroomassa

Seurannan vaikutuksesta kohtusyövän riskin vähenemiseen ei ole osoitettua näyttöä, mutta imunäyte kohdun limakalvolta voi auttaa tunnistamaan kohtusyövän esiasemuuksia. Kohtusyöpä yleensä oireilee vuotohäiriöllä varhaisessa vaiheessa ja hoidetun syövän ennuste on hyvä. Tästä syystä tutkimuksissa ei ole selkeästi pystytty osoittamaan, että seuranta varsinaisesti vaikuttaisi elinikään. Suomessa Lynchin syndrooman kantajille suositellaan neuvontakäyntiä naistentautien poliklinikalla perinnöllisiin syöpiin perehtyneen gynekologin vastaanotolla. Vastaanotolla sovitaan yksilöllisestä seurantasuunnitelmasta sekä annetaan tietoa kohdun ja munasarjojen poistosta, joka suositellaan tehtäväksi 40–45 vuoden iässä. Mikäli päädytään seurantakäynteihin, tulisi seurantakäynnin koostua sekä emättimen kautta tehtävästä ultraäänitutkimuksesta että kohdun limakalvonäytteestä.

Kohdun poisto

Riskiä vähentävää kohdunpoistoa suositellaan lapsensaanti-ikä ohittaneille naisille säännöllistä seurantaa korvaavana toimenpiteenä. Kohdun poisto käytännössä poistaa kohtusyöpäriskin.

Kohdunpoistoon voi liittyä komplikaatioita. Mahdollisten leikkauskomplikaatioiden (tulehdukset, mahdolliset harvinaiset komplikaatiot kuten leikkausvuodot tai virtsateiden vauriot) lisäksi kohdunpoistoon voi liittyä myös pitkäaikaisvaikutuksia. Toimenpiteen vaikutus seksuaalisuuteen askarruttaa monia. Naisen seksuaalisuus on moniulotteista, ja siksi sitä on vaikea määritellä ja mitata. Viimeaikaisten tutkimusten mukaan hyvänlaatuisista syistä tehdyllä kohdunpoistolla ei näytä olevan merkittävää vaikutusta naisen seksuaalisuuden moniin osa-alueisiin: seksuaaliseen nautintoon, orgasmien määrään tai laatuun, emättimen kostumiseen kiihotusvaiheessa tai tyytyväisyyteen kumppania tai omaa seksuaalisuutta kohtaan. Tutkimustuloksiin kannattaa kuitenkin suhtautua jossain määrin kriittisesti ja pohtia omia kokemuksia ja suhtautumista asiaan. Keskustelu kohdunpoiston läpikäyneiden Lynchin syndroomaa kantavien naisten kanssa tarjoaa kokemusperäistä tietoa yksilöiltä.

Munasarjasyöpä Lynchin syndroomassa

Lynchin syndroomaan liittyvä munasarjasyöpä ei ole käyttäytymiseltään tai ennusteeltaan samanlainen kuin yleisin munasarjasyövän muoto. Lynchin syndroomassa munasarjasyöpä on yleensä munasarjoihin rajoittuva ja solutyypiltään endometrioidi, erotuksena yleisestä seröösistä munasarjasyövästä. Suomalaisissa oireyhtymäsuvuissa yli 30 henkilöä on sairastunut munasarjasyöpään, mutta yksikään ei ole menehtynyt siihen.

Munasarjojen poisto

Munasarjojen poisto vähentää huomattavasti naishormonien, kuten estrogeenin määrää kehossa ja aiheuttaa ennenaikaiset vaihdevuodet. Samaan tapaan kuin luonnollinen menopaussi, tämä saattaa vaikuttaa naisen seksuaalisuuteen. Vaihdevuosien tavallisin ja tunnetuin oire ovat niin sanotut kuumat aallot, äkillisesti alkavat hikoilukohtaukset. Kuumia aaltoja esiintyy 70–80 %:lla naisista, mutta vain joka viides kokee erityisen hankalia oireita. Oireilun kesto on yksilöllinen, vaihdellen muutamista kuukausista yli 10 vuoteen. Oireet ovat yleensä voimakkaimpia vaihdevuosien alussa. Kuumien aaltojen syntymekanismiin oletetaan liittyvän elimistön lämmönsäätelykyvyn häiriintymiseen estrogeenipitoisuuden vähentyessä.

Myös unihäiriöt ovat tavallisia, ja ne liittyvät usein (mutta eivät aina) yöhikoiluun. Huonosti nukuttuja öitä voi seurata päiväväsymys ja ärtyneisyys. Masentuneisuus, mielialan vaihtelut ja aloitekyvyttömyys liitetään vaihdevuosisoireisiin, mutta oireiden yhteys estrogeenin puutteeseen on epäselvä.

Estrogeenin puutteen vaikutuksia kehossa

Estrogeenin puutteesta seuraa emättimen limakalvon oheneminen, mikä ilmenee kuivuutena ja joskus kirvelynä sekä yhdyntäkipuina ja moni kärsii seksuaalisesta haluttomuudesta. Emättimen ja virtsaputken limakalvon kuivuminen ja oheneminen voi aiheuttaa muitakin vaivoja kuten toistuvia emätintulehduksia tai virtsarakon tulehduksia,

sillä emättimen bakteerikanta muuttuu, eikä se enää suojaa yhtä hyvin tulehduksilta kuin ennen. Ikääntyminen ja estrogeenin puute heikentävät lantionpohjan lihaksia ja virtsankarkailua voi esiintyä aikaisempaa herkemmin.

Estrogeenivajaus heijastuu moniin muihinkin kehon kudoksiin ja elimiin. Hormonaaliset muutokset näyttävät vaikuttavan rasvan jakaantumiseen elimistössä. Vatsaontelon sisään kertyvä rasvakudos on haitallista; se ilmenee vyötärölihavuutena. Tutkimusten mukaan munasarjojen hormonitoiminnan hiipuminen menopaussissa ei kuitenkaan ole keskeisin tekijä vaikuttamassa naisen painoon vaan suurin vaikuttaja on elämäntapatekijät, erityisesti liikunnan vähyys. Monipuolinen säännöllinen liikunta ja ravinto auttavat säilyttämään vaihdevuosiä läpikäyvän naisen kehon kiinteänä ja estävät painonnousua.

Estrogeenin väheneminen nopeuttaa myös ihon vanhenemista ja muuttaa hiusten rakennetta ja kasvutapaa. Estrogeenin väheneminen heikentää luustoa ja altistaa osteoporoosille. Vaihdevuosien aikana saattaa esiintyä myös tuki- ja liikuntaelimestön oireita, nivelkipuja ja nivelten arkuutta. Sekä reumaattikkojen että fibromyalgiapotilaiden oireet voivat pahentua. Munasarjojen toiminnan ennenaikainen loppuminen johtaa sepelvaltimotaudin vaaran suurenemiseen ja taudin varhaisempaan ilmaantuvuuteen. Elimistön estrogeenipitoisuuden laskiessa veren kokonaiskolesteroli nousee ja hyvän kolesterolin määrä vähenee ja huonon kolesterolin määrä nousee. Estrogeenilla on myös suoria edullisia vaikutuksia valtimon seinämään.

Vaihdevuosisoireita voidaan hoitaa tehokkaasti hoitaa estrogeenillä

Estrogeenilla on tärkeä merkitys naisen terveydelle. Mikäli munasarjat poistetaan ennen vaihdevuosi-ikä, suositellaan hormonihoitoa normaaliin vaihdevuosi-ikään asti. Vaihdevuosien jälkeen jatkuva hormoni- korvaushoitoa ei varsinaisesti suositella, mutta mikäli nainen kokee elämää haittaavia vaihdevuosisoireita, hormonihoito parantaa elämänlaatua. Estrogeen- ihoitoon on yhdistettävä keltarauhashormonihoito (ns. yhdistelmähormonihoito) suojaamaan kohdun limakalvoa, mikäli kohtua ei ole poistettu. Nykyään on jo selvää näyttöä siitä, että pelkkään estrogeenihoitoon ei liity erityistä rintasyövän riskiä, mutta yhdistelmähormonihoitoon liittyy käytön pituuteen verrannollinen rintasyöpäriskin lisääntyminen. Tästä syystä ei yleisesti ottaen suositella hormonihoitoon jatkamista pitkälti yli vaihdevuosi- iän.



Hormonihoitosuositukset koskevat myös Lynchin syndrooman kantajia

Hormonihoitosuositukset koskevat myös Lynchin syndrooma -geenivirheen kantajia, ja estrogeenihoitoa suositellaan käytettäväksi kohdun ja munasarjojen poiston jälkeen vaihdevuosi-ikästä. Tämän jälkeen hoidon jatkaminen on naisen omassa harkin- nassa. Luontevin ja turvallisin tapa estrogeenihoitoa toteuttamiseksi on ihon kautta

eli laastarina tai geelinä annosteltu estrogeeni. Ihon kautta tapahtuvalla annostelulla minimoidaan estrogeenihoitoa aiheuttama veritulppariski. Limakalvojen hoitoon suo- sitellaan käytettäväksi paikallisia estradiolivalmisteita.

Estrogeenikorvaushoidon esteet

Estrogeenikorvaushoidon tärkeimmät esteet ovat sairastettu rintasyöpä sekä sairas- tettu syvä laskimotukos tai keuhkoveritulppa. Hoitoa on syytä harkita, jos taustalla on esimerkiksi vaikea verenpainetauti, aivoinfarkti, sydänsairaus tai maksasairaus, varsinkin jos ne eivät ole hyvässä hoitotasapainossa. Näissä tilanteissa tyyppillisten vaihdevuosisoireiden, kuumien aaltojen, lievitykseen ei ole erityisen hyviä lääkkeitä vaihtoehtoja, mutta serotoniinin takaisinoton estäjiä voi kokeilla. Vaihdevuosisoireiden muista lääkkeitä hoidoista kuin hormonihoitoa kannattaa keskustella gynekolo- gin kanssa.

Estrogeenikorvaushoidon hyödyt ja haitat

Hormonihoito on vaihdevuosisoireiden tehokkaan poiston lisäksi luuta suojaava vaikutus, ja se estää osteoporoosiin liittyviä murtumia. Emättimen ja virtsarakon lima- kalvon kunto säilyy; tässä tarkoituksessa toimivat emättimen paikallishoidot yhtä hyvin kuin suun kautta käytetty estrogeenihoito. Hormonihoito tavallisia sivuoireita ovat rintojen arkuus ja turvotus, joskus päänsärky. Haitoista merkittävin on pitkäaikaiseen hoitoon liittyvä rintasyövän riskin lisääntyminen. Estrogeeniin liittyy myös pieni laski- moveritulpan riski. Hoidon pituus määräytyy yksilöllisesti oireiden voimakkuuden ja keston mukaan. Estrogeenihoitoa suositellaan nykyisin käytettäväksi vain niin pitkään kuin vaihdevuosisoireet haittaavat oloa.

Hormonihoitoon riskejä voi itsekään pyrkiä vähentämään. Painonhallinta, terveellinen ruokavalio ja säännöllinen liikunta vähentävät rintasyövän riskiä, myös hormonihoitoa aikana. Veritulpan riski on pienempi, jos verisuonisairauksien riskitekijät, kuten kohon- nut verenpaine, korkea kolesteroli tai diabetes on hyvin hoidettu.

Kohdun ja munasarjojen poisto on iso ja vaikea päätös. Kokemusperäinen tieto ja tilastot eivät aina anna riittävää tietoa oman ratkaisun tueksi. Saman toimenpiteen läpikäyneiden kanssa keskustelu eli vertaistuki voi auttaa oman päätöksen teossa sekä tarjota käytännön neuvoja ja apua.

Aiemmat huonot kokemukset hormonivalmisteista voivat lisätä huolta munasarjojen poistoa seuraavista hormonaalisista muutoksista. Tämä on tärkeää ottaa puheeksi profylaktisia toimenpiteitä ja hormoni- korvaushoitoa suunniteltaessa. Vaihdevuosisoi- reiden hoidossa käytettävät hormonivalmisteet eroavat esimerkiksi ehkäisytabletteista siinä, että vaihdevuosisoireiden hoidossa käytettävä estrogeeni on aina luonnollista estradiolia eli samaa hormonia mitä munasarjat tuottavat. Tietoa ja ohjausta hormo- nikorvaushoitoon liittyen tulee kysyä ja saada jo heti profylaktisista toimista keskus- tellessa. Hankalien tunteiden ja epävarmuuden sietämisessä ja käsittelyssä voi hyötyä vertaistuesta, keskustelusta ja kokemuksien jaosta muiden Lynchin syndroomaa kan-

tavien kanssa. Lisäksi vertaistuesssa vaihdetaan kokemustietoa myös ihan käytännön ja arjen asioista korvaushoitoon liittyen.

Elämäntapojen merkitys ennaltaehkäisevien toimenpiteiden jälkeen

Elämäntapoihin kannattaa panostaa myös munasarjojen ja kohdun poiston jälkeen ja suosia monipuolista ravintoa ja säännöllistä liikuntaa. Oireet häiritsevät vähemmän, kun keho ja mieli voivat hyvin. Myös painonhallinta on tärkeää. Liikunta parantaa mielialaa ja itsetuntoa, ja samalla se auttaa painonhallintaa. Runsasta kahvinjuontia, voimakkaasti maustettuja ruokia ja tupakointia pitäisi välttää, koska ne pahentavat vaihdevuosisoireita. Osteoporoosin ehkäisyyn ovat kalsium ja D-vitamiini tärkeitä. Jos niitä ei ruokavalioista saa riittävästi, kannattaa käyttää apteekista saatavia valmisteita.

MITÄ VOIN ITSE TEHDÄ

- Älä tupakoi!
- Käytä alkoholia maltillisesti tai älä ollenkaan.
- Pysyttelee normaalipainossa.
- Liiku monipuolisesti, reipasta liikkumista 2,5 h viikossa ja lihaskuntoharjoittelua 2 kertaa viikossa.
- Kaikki tauot paikallaoloon ovat hyväksi!
- Huolehdi, että ruokavaliosi on riittävän monipuolinen. Jos leikattu suoli asettaa haasteta ruokavalioon, hae apua ravitsemusterapeutilta.
- Vähennä kiirettä ja stressiä.
- Huolehdi riittävästä levosta ja unesta.
- Jos sinulla on jokin perussairaus (diabetes, sydänsairaus, kolesteroli, verenpainesairaus, maksasairaus, tai muu) huolehdi, että se on hyvässä hoitotasapainossa.
- Keskustele lääkärisi kanssa mahdollisesta ASA (asetyyilisalisyylihappo)-lääkityksestä.
- Kerro sukulaisille Lynchin syndroomasta. Muista, että testattavaksi voi mennä vasta täysi-ikäisenä.
- Varmista, että sinulla on henkilökohtainen seurantasuunnitelma.

HUOMIOITAVAA VARSINKIN MUNASRJOJEN POISTON JÄLKEEN

- Jos sinulla on voimakkaat vaihdevuosisoireet, vältä runsasta kahvinjuontia ja mausteisia ruokia.
- Hae apua häiritseviin vaihdevuosisoireisiin.
- Huolehdi, että saat ravinnosta riittävästi kalsiumia ja D-vitamiinia.
- Elintavoilla voi vaikuttaa! Sekä siihen, miten hyvin pärjät vaihdevuosisoireiden kanssa että syöpäriskiisi.

LYNCHIN SYNDROOMA MIEHEN NÄKÖKULMASTA

Miehiltä puuttuu osa elimistä, joissa esiintyvien syöpien riski on Lynchin syndroomassa kohonnut. Suolistosyövän elinikäinen riski on kuitenkin Lynchin syndroomaa kantavilla miehillä yleensä korkeampi ja syöpä kehittyy nuoremmalla iällä kuin naisilla. Erityisesti, jos miehellä on MSH6-variantti. Lisäksi miehillä on korkeampi elinikäinen riski myös maha-, rakko-, eturauhas- ja uroteelisyöväille. Seurannan vaikutuksesta näiden syöpien riskin vähenemiseen ei ole osoitettu näyttöä eikä yleisiä suosituksia. Perheen syöpähistoria sekä kannettu geenivariantti voivat auttaa suunnittelemaan yksilöllistä seurantaa.

Jos LS-miehelle joudutaan tekemään peräsuolen tai virtsaelinten leikkaus syövän vuoksi, voi mahdollisista hermo- ja verisuonivaurioista seurata häiriötä seksuaalitoimintoihin. Monet seksuaalitoiminnan häiriöt ovat hoidettavissa ja ne on syytä ottaa puheeksi oman hoitavan lääkärin kanssa.



LYNCHIN SYNDROOMA JA PARISUHDE

Arki muuttuu monin tavoin sen myötä, kun saadaan tieto periytyvästä sairastumisalttitudesta, puhumattakaan sairastumisesta. Parisuhteen tai koko perheen tulevaisuus muuttuu monella tavalla epävarmaksi. Tilanne haastaa kumppanit päivittämään parisuhdetta uutta elämäntilannetta vastaavaksi. Sairaus tai yllättävä tieto periytyvästä sairastumisalttitudesta aiheuttaa usein parisuhteeseen kriisin, johon kumppanit voivat reagoida eriaikaisesti ja eri tavoilla. Kun toinen alkaa toimia aktiivisesti ja selvittää käytännön asioita, voi toinen lamaantua täysin. Haastava tilanne voi viedä parin kauemmaksi toisistaan, mutta suhteeseen voi tulla myös enemmän läheisyyttä tai jakamista. Kaikki muutokset parisuhteessa ovat erilaisia ja yksilöllisiä. Niihin vaikuttavat kumppanien elämänhistoria sekä sen hetkinen elämäntilanne ja voimavarat.

Vaikutukset parisuhteeseen

Sairaus muuttaa käsitystä itsestä, omasta pystyvyydestä ja toimintakyvystä erilaisten oireiden, lääkitysten ja toimenpiteiden kautta. Tämä vaikuttaa myös parisuhteeseen. Periytyvän sairastumisalttiuden kantaja tai sairastunut kumppani voi kokea itsensä vialliseksi ja riittämättömäksi, hän voi olla vihainen ja pettynyt omaan elämäänsä ja itseensä. Kumppanin tunteita voivat olla esimerkiksi turhautuminen, viha, toivottomuus, avuttomuus. Pitkään jatkuneessa vihassa ja pettymyksessä on riski, että ne muuttuvat

ajan kanssa katkeruudeksi ja kyynisyydeksi elämää kohtaan. Miten voisi hyväksyä nämä vaikeat asiat osaksi elämää ja pyrkiä elämään hyvää elämää niistä huolimatta?

Tieto periytyvästä sairastumisalttiudesta tai sairastumisesta saattaa tuottaa monenlaisia haastavia tunteita, kuten pelkoa, epätietoisuutta tai voimakasta epäoikeudenmukaisuuden tunnetta. Tieto voi tuoda mukanaan myös samanlaista luopumista kuin sairastuminen usein tuo: joudutaan luopumaan yhteisistä arkisista suunnitelmista tai haaveista. Luopuminen ei ole helppoa ja siihen liittyy usein hankalaksi koettuja tunteita kuten surua, pettymystä ja vihaa. Tämänkaltaiset tunteet ovat tavallisia. Tärkeää on erottaa, että tunteet kohdistuvat tilanteeseen, syndroomaan tai sairauteen, eikä vierellä olevaan kumppaniin. Omien tunteiden avaaminen kumppanille tai läheisille saattaa tuntua vaikealta. On kuitenkin tärkeää, että haastavista tunteista voidaan puhua niin parisuhteessa kuin lähisuhteissa avoimesti ja turvallisesti.

Puhumista helpottaa usein se, että sekä syndrooman kantaja tai sairastunut että kumppani saisi tukea itselleen ja omille tunteilleen ja niiden käsittelylle esimerkiksi yksilö- tai pariterapiasta tai potilasjärjestöjen vertaistoiminnan kautta.

Syndrooman vaikutukset seksuaalisuuteen

Tieto periytyvästä sairastumisalttiudesta kuten myös sairastuminen muuttaa usein omaa käsitystä itsestään ja minäkuva. Se vaikuttaa myös käsitykseen omasta seksuaalisuudesta ja sen roolista parisuhteessa. Kun saa tukea asian herättämien tunteiden, ajatusten ja kokemusten käsittelyyn, voi ajan kanssa hyväksyä syndrooman osaksi itseään ja identiteettiään. Asian hyväksyminen tukee itsetunnon vahvistumista ja oman seksuaalisuuden toteuttamista. Tukea voi käsittelyyn voi saada niin kumppanilta, terveysalan ammattilaisilta, terapiasta kuin potilasjärjestöjen asiantuntijoilta ja vertaisilta.

Tiedetään, että kipu lisää usein seksuaalista haluttomuutta. Sairastuneena voi kokea häpeää siitä, että ei pysty toimimaan kuten normaalisti. Häpeän tunteet saattavat aiheuttaa haluttomuutta ja vetäytymistä parisuhteesta sekä seksuaalisesta kanssakäymisestä ja muusta arkipäiväisestä läheisyydestä. Tämä kasvattaa usein etäisyyttä kumppaneiden välille ennestään ja aiheuttaa helposti läheisyydestä vetäytymistä. Avoimuus ja asiasta puhuminen olisi tärkeää, silloinkin kun se tuntuu vaikealta. Arjessa on hyvä etsiä kiireettömiä hetkiä, joissa voidaan yhdessä lähteä etsimään uusia keinoja hellyyden osoittamiseen ja seksuaalisuuden toteuttamiseen. Seksi on paljon muutakin kuin yhdyntää ja onkin tärkeää voida keskustella kumppanin kanssa siitä, miten molemmat voisivat kokea seksuaalista läheisyyttä sairaudesta tai muuttuneesta kehosta huolimatta. Joskus pienikin muutos vaikka seksiasennossa tai uusi apuväline voi muuttaa molempien kumppaneiden kokemusta seksistä ja läheisyydestä. Kukaan ei ole ajatustenlukija myöskään seksuaalisuuteen liittyvissä asioissa. Sen vuoksi omista tai kumppanin toiveista läheisyyteen ja seksiin liittyen on tärkeää voida keskustella ja kysyä. Esimerkiksi lyhyet kosketusharjoitukset, joissa kosketaan kumppania hänen toivomallaan tavalla muutaman minuutin ajan voivat tuoda uudenlaista kokemusta seksuaalisesta yhteydestä.

Lynchin syndrooma ja vanhemmuus

Lapsien saaminen tai lapsettomuus ovat aina äärimmäisen herkkiä ja intiimejä kysymyksiä, joihin kukaan ulkopuolinen ei voi tarjota oikeaa vastausta. Periytyvän kohonneen sairastumisalttiuden äärellä kumppanit joutuvat kuitenkin käymään keskustelua myös siitä mahdollisuudesta, että geenivirhe siirtyy perimänä lapsille. Tämä kysymys voi olla yksi vaikeimmista, minkä kumppanit kohtaavat yhdessä. Siksi olisi tärkeää, että päätös voidaan tehdä yhdessä, asian kaikista puolista yhdessä keskustellen ja tietoa, tunteita ja ajatuksia jakaen.

Koska kumppanit kokevat ja reagoivat asioihin eri tavalla, on tärkeä tunnistaa ja kertoa omista tunteistaan ja näin lisätä ymmärrystä ja yhteenkuuluvuuden tunnetta. Se voi kuitenkin tuntua vaikealta. Voimme pelätä loukkaavamme toista, emme halua rasittaa tai huolestuttaa toista, omat tunteet voivat tuntua typerältä, emme ole tottunut kertomaan omista tunteistamme tai pelkäämme romahtavamme, jos pysähdymme miettimään omaa oloamme. Tärkeän päätöksen tueksi kannattaa hakea asiantuntija-apua niin tiedon saamiseksi kuin keskustelunkin mahdollistamiseksi. Vaikeaan tilanteeseen ei kannata jäädä yksin, kun apua on tarjolla.



Lynchin syndrooma sikiöseulonnassa

Suomessa julkisen terveydenhuollon puolella Lynch-syndrooman geenimutaation kantajat eivät saa sikiötutkimuksia eikä alkiodiagnostiikkahoitoa. Tämä voi herättää huolta ja kokemusta epätasa-arvoisuudesta. Kumppanit saattavat joutua vaikean päätöksen eteen: miten toimia lapsihaaveiden suhteen? Usein kumppanit saattavat kokea myös valtavaa huolta syntyvän lapsen terveydestä. Parisuhteessa huoli lapsen voinnista voi aiheuttaa etääntymistä kumppanista. On tärkeää voida puhua esimerkiksi neuvolassa sairastumisalttiuden vaikutuksesta mahdolliseen raskauteen.

Jos vanhempi sairastuu

Jos vanhempi sairastuu, vanhemmuus ei katoa sairastumisen myötä, eikä sitä saa vanhemmalta riistää. Vanhempi itsekkin tarvitsee lohduttamista. Vanhempi voi kokea syyllisyyttä siitä, ettei ole kyennyt suojelemaan lapsia kärsimyksen kohtaamiselta.

Vanhemmuus voi muuttua, mutta tärkeää on, että vanhempi on lapselle jollain lailla

saatavilla, läsnä ja lähellä, niin emotionaalisesti kuin fyysisestikin. Kaikenikäiset lapset tarvitsevat vanhemman, joka pystyy käsittelemään omia järkytyksen tunteitaan sekä ennakoimaan tulevaa, selittämään ja kertomaan esimerkiksi tulevista hoidoista, ja kykenee pitämään huolta siitä, että arki on toimivaa. Lapset tarvitsevat vanhemman, joka kykenee myös itse ottamaan vastaan apua.

Miten kertoa syndroomasta tai sairaudesta uudelle kumppanille?

Kun puhutaan vakavasta ja mahdollisesti periytyvästä alttiudesta sairastua tai sairaudesta, se asettaa kantajansa vaikeaan tilanteeseen ja monien valintojen eteen pitkin elämänpolkua. Jos tieto alttiudesta sairauteen on tiedossa jo nuorena, voi se vaikuttaa seurustelusuhteiden muodostamiseen. Erityisesti seurustelun alkuvaiheessa tai kun vasta tutustutaan, moni miettii, milloin ja miten syndroomasta tai sairaudesta olisi hyvä kertoa. Uuden ihmisen vastaanotto ja reaktio voi jännittää tai jopa pelottaa, kun ei voi varmuudella tietää, miten toinen asiaan suhtautuu. Avoimella keskustelulla vältytään väärinkäsityksiltä. Kun syndroomasta tai sairaudesta kertoo jo tutustuessa, välttyy myöhemmin väärinymmärryksiltä. Usein avoin keskustelu aiheesta helpottaa kaikkien suhteen osapuolten oloa: kun aiheesta puhutaan, toista on helpompi ymmärtää. Omasta tilanteesta keskusteleminen ei kuitenkaan ole aina helppoa. Kun puhumisen tuntuu vaikealta, kommunikointiin voidaan soveltaa muita tapoja. Potilasjärjestöt tarjoavat luotettavaa ja ymmärrettävää tietoa sekä mahdollisesti myös erillistä läheisille suunnattua materiaalia. Luotettavan tiedon lukeminen voi toimia hyvänä pohjustuksena keskustelulle. Se antaa myös toiselle osapuolelle aikaa sulatella tietoa, jolloin keskustelu saattaa olla molemmille mukavampaa ja tunteiden ja ajatusten sanoittaminen helpompaa.

Miten jakaa tietoa syndroomasta tai sairaudesta lähipiirille?

Sairastuminen tai tieto sairastumisalttiudesta on usein iso asia koko lähipiirille. Tietoon saatetaan reagoida monella tapaa. On tärkeää huomata, että reaktioiden taustalla vaikuttaa monenlaiset asiat, kuten esimerkiksi aiemmat kokemukset sairaudesta tai elämän haasteista, elämäntilanne ja arjen voimavarat, sekä tunnetaidot. On tärkeää tiedostaa, että joku haluaa ensitiedon yhteydessä faktaa syndroomasta tai sairaudesta, toinen haluaa purkaa tunteitaan ja vasta sitten vastaanottaa tietoa. Tunnereaktioiden monenlaisuus saattaa hämmentää tai aiheuttaa huolta. On tärkeää, että syndroomasta tai sairaudesta puhutaan lapsille ikätason mukaisesti: hyvä ohjeääntö on, että kerro sitä mukaa, kun lapsen kysymykset heräävät. Joskus sairauden tai syndrooman käsittely lähipiirin kanssa voi tuntua raskaalta ja silloin on hyvä myös rajata aiheesta puhumista. Voidaan sopia, että puhutaan vaikka tietyssä ajankohtana ja muuna aikana keskitytään normaaleihin arjen hyvinvointia lisääviin ja ylläpitäviin asioihin. Huolta sairastumisalttiudesta voi käsitellä myös muilla tavoin, esimerkiksi kuvakorttien, taiteen tai liikunnan keinoin. Jos tieto sairaudesta tai sairastumisalttiudesta herättää valtavasti huolta tai hankalia tunteita, on hyvä huomata, että esimerkiksi ammattilaisen luotsaama perheterapiakeskus lähipiirin kanssa voi auttaa lievittämään huolta tai hätää.

Toisen rajojen kunnioittaminen

On hyvä keskustella auki myös pelisäännöt puhumiselle. Periytyvä alttius sairastua, kuten sairastuminenkin ovat henkilökohtaisia ja usein intiimejäkin asioita, jolloin on reilua, että keskustelu etenee itselle sopivan hienotunteisesti ja rajoja kunnioittaen. Aiheesta puhuminen ja asiasta kertominen ei aina ole luontevaa ja kumppanin voi olla vaikeaa ymmärtää, miltä toisesta tuntuu.

Geenivirheen kantajan on kuitenkin kaikista tärkeintä tiedostaa, että vaikka oma tilanne olisi hankala ymmärtää, sairaus olisi vaikeaoireinen tai vaatisi paljon hoitoa, sen vuoksi ei tarvitse kuitenkaan tyytyä yhtään huonompaan kohteluun. Jokainen meistä ansaitsee sellaisen parisuhteen, läheiset ja ystäväpiirin, joista saa tarvittaessa tukea ja turvaa. On tärkeää ymmärtää, että suhteen osapuolet ovat keskenään tasavertaisia ja oikeutettuja ilmaisemaan mielipiteensä sekä osallistumaan päätöksentekoon. On täysin oikeutettua ilmaista omat rajansa parisuhteessa.

Sairaus voi joskus tiivistää ja syventää parisuhdetta

Joskus voi olla käänteentekevää ymmärtää, huomata, että sairaus tai sairastumisalttiutus eivät vie elämästä täysin pois kaikkia hyviä asioita, vaikka arki monella tapaa usein muuttuukin. Sairastumisen tai sairastumisalttiuden aiheuttamasta kriisistä voi selvitä vahvistamalla hyviä ja toimivia asioita elämässä, ovat ne sitten läheiset ihmissuhteet, harrastukset, ystäväpiiri tai kumppani. Arkeen voi tulla sairauden myötä täysin uudenlaista keskustelu- ja tunneyhteyttä, mikäli kumppanit saavat tarvitsemaansa tukea ja aidosti kokemuksen kuulluksi ja ymmärretyksi tulemisesta.



LÄHTEET:

www.colores.fi

Lynchin oireyhtymän diagnostiikka ja hoito LÄÄKETIETEELLINEN AIKAKAUSKIRJA DUODECIM 2016;132(3):233–40 Toni Seppälä, Kirsi Pylvänäinen, Laura Renkonen-Sinisalo, Jan Böhm, Teijo Kuopio, Heikki J. Järvinen ja Jukka-Pekka Mecklin

Lynchin oireyhtymän syöpää ehkäisevä seuranta muuttuu geenikohtaiseksi <https://www.duodecimlehti.fi/duo15749>

Lynch syndrooma tutkimusryhmän kotisivut <https://www.lynchsyndrooma.fi/>

Kohdunpoiston vaikutus naisen seksuaalisuuteen LÄÄKETIETEELLINEN AIKAKAUSKIRJA DUODECIM 2006;122:2122–8 Katri Rantanen ja Ritva Hurskainen

Kohdunpoiston komplikaatioita DUODECIM KÄYPÄHOITO Hanna Savolainen-Peltonen 3.5.2018

Aspiriini suolistosyövän ehkäisyssä ja hoidossa LÄÄKETIETEELLINEN AIKAKAUSKIRJA DUODECIM 2016;132(12):1143–4 Jukka-Pekka Mecklin

Z Gastroenterol. 2015 Aug;53(8):789–93. doi: 10.1055/s-0035-1553343. Epub 2015 Aug 18.

J Cancer Educ. 2013 September ; 28(3): 494–502. doi:10.1007/s13187-013-0492-y
Lindner, A.K.; Schachtner, G.; Tulchiner, G.; Thurnher, M.; Untergasser, G.; Obrist, P.; Pipp, I.; Steinkohl, F.; Horninger, W.; Culig, Z.; et al. Lynch Syndrome: Its Impact on Urothelial Carcinoma. Int. J. Mol. Sci. 2021, 22, 531. <https://doi.org/10.3390/ijms22020531>

Lynchin oireyhtymän hoito ja diagnostiikka – Duodecim, <https://www.duodecimlehti.fi/duo12969>

Lynchin oireyhtymä, Duodecim Terveysportti, <https://www.terveysportti.fi/apps/dtk/ltk/article/ykt02012>

Lynch syndrooma tutkimusryhmän kotisivut, <https://www.hnpcc.fi/>

Kohdun poiston vaikutus naisen seksuaalisuuteen, <https://www.ebm-guidelines.com/xmedia/duo/duo95979.pdf>

Kohdun poisto, <https://www.kaypahoito.fi/nix00395>

Kohdunpoiston komplikaatioita – Duodecim Käypä hoito, <https://www.kaypahoito.fi/nix00395>

Seksuaalisuus gynekologisen leikkauksen jälkeen (Terveyskylä), <https://www.kaypahoito.fi/nix00395>

Vaihdevuodet, <https://www.terveyskirjasto.fi/dlk00179>

Vaihdevuosien vaikutukset kehossa, <https://www.terveyskirjasto.fi/dlk01160>

Vaihdevuodet ja elintavat, <https://www.terveyskirjasto.fi/dlk01155>

Vaihdevuosien hormonihoito, <https://www.terveyskirjasto.fi/dlk00178>





Colores- Suomen Suolistosyöpäyhdistys ry
info@colores.fi
colores.fi