

• Harvikaiguste erinumber Sinuga

Elu harvikaigusega:
täiesti okei on alla anda

Me kõik võime olla mõne
harvikaiguse kandjad

Harva esinevate haigustega
inimeste ravi rahastamine
– väljakutsed ja võimalused

OLULINE

4 Miks peame rääkima harvikaigustest?

ARVAMUS

6 Harvikaigustest tervishoiu- ja sotsiaalsüsteemi vaates

LUUBI ALL

9 Harva esinevate haigustega inimeste ravi rahastamine — väljakutsed ja võimalused

HUVIKAITSE

11 Oma toidukarbiga kooli ehk Päriselu, mis ei mahu paberipataksse

17 Eesti Harvikaiguste Ühingu asutaja: „Kui kogu raha tuleb „ühest pajast“, ei ole meie lastel mingit võimalust.“

INTERVJU

21 Gaucher' tõvega pereema: „Kunagi öeldi, et võib-olla tuleb lapsesaamismõtted maha matta.“

RAHVUSVAHELINE

25 Harvikaigused Rootsis — vaade Ågrenska keskuse tegevusele

GENEETIKA

29 Dr Tiia Reimand: „Kõik on võimalik, kui me ühiselt selle nimel töötame!“

TEADUS

32 Me kõik võime olla mõne harvikaiguse kandjad

KOGEMUS

37 Elu harvikaigusega: täiesti okei on alla anda

NOOR

42 Maailmameistriks rohkete sinikate kiuste

HEATEGEVUS

46 Üks miljonist ehk meie haruldased lapsed — kas toome talendid koju ja saadame haiged lapsed võõrsile?

ÜKS PÄEV

49 Üks tööpäev harvikaigustega laste peredega

AJAKIRJAST

Toimetus

Toompuiestee 10
10137 Tallinn
Tel 661 6629

Peatoimetaja

Vladislav Velizhanin
vladislav.velizhanin@epikoda.ee
Tel: 66 16 614

Esiküljel Eesti Harvikaiguste
Ühingu asutaja Liis Aaviku
poeg Ranar (foto: erakogu)

Harvikaigute erinumbrit
toimetavad Helen Kask ja
Meelis Joost

Toimetusel on õigus kaastöid
lühendada ja toimetada.

Sinuga väljaandja on MTÜ
Eesti Puuetega Inimeste Koda

EPIKoda on sõltumatu ja
professionaalne puudevald-
konna poliitika ja ühiskonna
arvamuse kujundaja. Ajakiri
Sinuga ilmub 1994. aastast.

Rohkem infot koduleheküljelt:
www.epikoda.ee

 facebook.com/EPIKoda/



Üks sajast tuhandest

► Harvikaigus on harva esinev haigus. Ometi mõjutab see igapäevaselt miljoneid inimesi maailmas, Eestis küündib nimetatute arv saja tuhandeni. Hetkel tundub umbes 8000 haruldasele haigusele lisandub igal aastal kümneid uusi haruldasi seisundeid. Vaatamata meditsiini ja teaduse arengule ei osata kõigile tervisehädadele alati diagnoosi panna, lisaks võib esineda probleeme õige ravi leidmisel.

Eesti Puuetega Inimeste Koda ja SA Eesti Agrenska Fond on harvikaiguste teemaga tegelenud juba alates 2001. aastast, mil asuti suhtlema Euroopa harvikaiguste katusorganisatsiooniga EURORDIS ning algas Eesti Agrenska keskuse teenuste arendamine. Oleme Eesti Puuetega Inimeste Koja esindajana osalenud aktiivselt harvikaiguste arengukava väljatöötamisel ning panustanud harvikaiguste-teemaliste ümarlaudade korraldamisse, millest esimene toimus 17. aprillil 2014. Tänavu 26. veebruaril toimub juba üheteistkümnendane ümarlaud.

Ajakirja Sinuga selles erinumbri võtamegi fookusesse haruldased haigused ning vaatame, mida olulist siin Eestis ja mujal toimub. Erinumbri eesmärk on täita ka harvikaiguste-teemalise käsiraamatu rolli – selgitame, mis on harvikaigused, vaatleme lähemalt mõnda diagnoosi, otsime koos asjaosalistega ravivõimalusi ning jagame vajalikke viiteid, kust harvikaiguste teema kohta täiendavat lisainfot ammutada.



Uurime poliitikakujundajatelt, kuidas toetab praegune süsteem harvikaiged ning nende lähedasi. Tutvustame peredele pakutavat tuge, küsime Haigekassa esindajalt, milline on harva esinevate haigustega inimeste ravi rahastamine ning millised väljakutsed riigil ees seisavad. Uurime geneetikult dr Tiia Reimandilt, kuidas toimub harvikaiguste diagnoosimine. Geenivaramu ja geneetikakeskuse osalusest harvikaiguste ennetamisel, avastamisel ning ravis räägib professor ja meditsiini-geneetik Neeme Tõnisson. Heidame pilgu heategevusele ning tutvustame TÜ Kliinikumi Lastefondi.

Mida tähendab igapäevaelu harva esineva haigusega, selgitavad keerulise diagnoosiga inimesed ise. Pereloomine on vastutusrikas otsus igaühe jaoks, ent mida toob emadus kaasa siis, kui põed ainsa naisena Eestis üliharuldast Gaucher' tõbe? Eestis ainsana skeletilihaste nõrkust põhjustavat Pompe'i tõbe põdev mees avab ausalt kaks aastat ja kaks kuud kestnud eluperioodi lootusetu voodihaigena ning kirjeldab, kuidas tal õnnestus uuesti naasta aktiivse elu juurde. Haruldane ja ravimatu haigus muudab elu kahtlemata keeruliseks, kuid see ei takista käimast tööl või tulemast näiteks purjetamises maailmameistriks.

Suur tänu Sanofi Genzyme'ile toetuse eest ajakirja väljaandmisel. Suur aitäh kõigile, kes ajakirja valmimisse panustasid! ●

Toimetuse nimel
Helen Kask
Meelis Joost

Miks peame rääkima harvikaigustest?

Anneli Habicht | EPIKoja tegevjuht, harvikaigusega noore täiskasvanu ema
Tiina Stelmach | SA Eesti Agrenska Fondi pereteenuste juht, juhatuse liige

► Euroopa Liidu tasandil defineeritakse haruldast haigust ehk harvikaigust kui haigust, mis esineb kuni viiel inimesel 10 000st. Haruldasi haigusi iseloomustab nende väga väike esinemissagedus, kuid samas on erinevaid haruldasi haigusi palju ja sellest tulenevalt on haruldast haigust põdevate inimeste arv suhteliselt suur.

Hinnanguliselt arvatakse eksisteerivat 5000-8000 haruldast haigust, mis mõjutab 6-8% kogu elanikkonnast nende eluperioodi jooksul. Absoluutarvudes väljendudes mõjutavad harvikaigused 27-36 miljonit inimest EL tasandil – Eestis oleks siis arv seega 70 000-1 000 000 inimest.

2014. a valmis Eestis harvikaiguste arengukava 2015-2017. Arengukava koostamiseks andis tõuke Euroopa Liit. Euroopa Liidu nõukogu soovitus tegevuse kohta haruldaste haiguste valdkonnas (2009/C 151/02) eeldab, et liikmesriigid panustavad harvikaiguste alase teabe paranemisele ja patsientide toetamisele. Harvikaiguste arengukava tekst on täies mahus saadaval sotsiaalministeeriumi kodulehel www.sm.ee alarubriigis “Tervishoid”, sealt edasi klõpsates “Eriarstiabi” ja “Harvikaigused”.

Harvikaiguste termin võeti esimest korda kasutusele 1980. aastatel. Harvikaigused on tavaliselt eluiga lühendavad haigusseisundid, mida iseloomustab väike levimus. Nad on vähem tuntud ja uuritud kui sagedamini esinevad haigusseisundid ning sageli puudub neil ka õige ravi.

Harvikaigustest rääkides kasutatakse paralleelselt ka väljendeid “haruldased haigused” või “harvaesinevad haigused”.

Harvikaigused võib jagada kolme suurde kategooriasse:

- geneetilised haigused on tingitud ühe või mitme geeni defektist ehk mutatsioonist (monogeensed haigused) või ühe kromosomaalse piirkonna koopiaarvu muutustest (kromosoomihaigused);
- multifaktoriaalsed haigused on tingitud keskkonnafaktorite ja erinevate geenide mutatsioonide koostoimest (kaasasündinud väärarendid, näiteks Fallot’ tetraad või diafragmaalsong, autoimmuunhaigused ja kasvaja);
- keskkonnatekkelised haigused – siia kuuluvad näiteks harvaesinevad infektsioonhaigused ja mürgistused.

Miks me peame sellest rääkima?

Meditiini arenedes on ilmnunud, et tihti peale on ka sarnaste sümptomitega, ühe ja sama diagnoosiga patsientide tegelik toimetulek diagnoosiga üpris erinev. Seetõttu on tähtis, et sama harvikaigusega inimesed saaksid vahetada omavahel infot ja kogemusi. Harvikaiguste puhul on see aga keeruline, kuna mõnda haigust on Eestis diagnoositud vaid ühel-kahel inimesel.

Mis on harvikaigused?

Haigus, mis esineb **viiel 10 000-st** inimesest*

Mõjutab **27-36 milj.** inimest Euroopa Liidus, **70 000-100 000** Eestis

5000-8000 haruldast haigust, nendest ainult **5%** jaoks leidub sobiv ravi

80% harvikaigusi on geneetilised

Harvikaiguste päeva tähistatakse **29.02**** Esimest korda tähistati seda 2008. aastal. 2020. aastal toimus juba **497** üritust **103** riigis

* EL definitsioon. Harvikaigustega paralleelselt on kasutusel termin “haruldased haigused” või “harvaesinevad haigused”.

** Tava-aastal nimetatud kuupäeva vahetusse lähedusse jääval päeval. Kõik, kes soovivad enda korraldatava ürituse kohta infot jagada, saavad seda teha leheküljel www.rarediseaseday.org. Eestis toimunud ümarlaudade ülevaate saab Eesti Agrenska Fondi kodulehelt www.linktr.ee/sinuga (valida: Harvikaigused ja kompetentsikeskus).

Meditiinis on suund patsiendikesksele lähenemisele, kus inimesel endal on väga suur roll – oma diagnoosist tasub teada võimalikult palju, rakendada neid meetmeid, mis on tulemuslikud ning osata selgitada, mis juhtub, kui üks või teine tingimus pole täidetud. Harvikaigus eeldab kogu süsteemis üldse teistsugust loogikat võrreldes diagnoosidega, mis on laialt levinud ning mille kohta on avalikkusel suhteliselt palju infot. Harvikaiguse puhul on peamine infoallikas avalikuse teavitamisel patsient ja tema lähedased tihedas koostöös meditsiinispetsialistiga.

On tähtis, et sama harvikaigusega inimesed saaksid vahetada omavahel infot ja kogemusi.

Esimesed harvikaigusi puudutavad kohtumised ja arutelud toimusid Eestis juba päris ammu – aastatel 2003-2004. Tänapäeval on regulaarselt tähistatud harvikaiguste päeva

iga aasta veebruarikuu viimasel kuupäeval. Eesti Puuetega Inimeste Koda koostöös SA Eesti Agrenska Fondiga on alates Harvikaiguste arengukava vastuvõtmisest 2014. a viinud regulaarselt läbi Harvikaiguste ümarlaudu.

Oma diagnoosist tasub teada võimalikult palju, rakendada neid meetmeid, mis on tulemuslikud.

Viimane neist, järjekorras kümnes, leidis aset 2020. aasta 2. märtsil, ning 2021. aasta 26. veebruaril on kavas pidada juba üheteistkümnes ümarlaud. Ümarlaudade kontseptsioon on olnud kutsuda üks või kaks korda aastas kokku harvikaiguste teemaga seotud huvilised, sealhulgas patsiendid ja lapsevanemad, ning üheskoos arutada vahepeal toimunud arenguid. Tähtis on ka vastastikune toetus. Lisaks on iga ümarlaua fookuses üks konkreetne diagnoos, mille kohta osalejatele süvendatud teavet jagatakse. ●

Harvikaigustest tervishoiu- ja sotsiaalsüsteemi vaates

Tanel Kiik | Tervise- ja tööminister

► Teema on üha aktuaalsem, sest neid haiguseid suudetakse tänu tihenevale piiriülesele koostööle üha paremini diagnoosida ja juurde tuleb ka ravivõimalusi. Muuhulgas on meie juhtivad haiglad liitumas või juba liitunud Euroopa Referentsvõrgustikega (European Reference Networks ehk ERN). Õiguslik alus pädevuskeskuste tugivõrgustike loomisele tuleneb Euroopa Parlamendi ja nõukogu direktiivist 2011/24/EL patsiendi õiguste kohaldamise kohta rahvusvahelises tervishoius. Selle alusel sätestati ühtsed reeglid võrgustikele ja sinna kuuluda soovivatele haiglatele; need pakuvad üksteisele võimalust saada abi ja tuge haruldaste ning harva esinevate haiguste diagnostika ja ravi osas ka piiriülesest. Pädevuskeskuste tugivõrgustike loomise lisaväärtuseks väike-riikide arstidele ja patsientidele, kelle koostöö oli seni sõltunud suuresti isiklikest kontaktidest, on parema ligipääsu võimaldamine teabele ning võimalus saada vajadusel ekspertide nõu ja abi varasemast lihtsamalt.

Harvikaigused puudutavad arvestuslikult kuni 100 000 inimest Eestis.

Alates 1. märtsist 2017 alustas tööd 24 esimest Euroopa referentstugivõrgustikku, kes tänaseks teevad juba reaalselt koostööd – igaüks mingis kindlas haruldaste haiguste valdkonnas. Võrgustikesse kuulub kindel ja kontrollitud ring oma eriala parimaid ekspert-keskuseid. Võrgustike koostöö hõlbustamiseks

loodi toetav IT-lahendus terviseandmete turvaliseks vahetamiseks arstide vahel.



Tervise- ja tööminister Tanel Kiik. Foto: erakogu

Eestist ühinesid loodud võrgustikega täisliikmena esialgu kaks haiglat – Tartu Ülikooli Kliinikum haruldaste endokriinhaiguste (ERN ENDO) ja haruldaste luuhaiguste (ERN BOND) võrgustikega ning Ida-Tallinna Keskhaigla haruldaste silmahaiguste võrgustikuga (ERN EYE). Lisaks on Eesti haiglad assotsieerunud liikmetena saanud ligipääsu enamusele ülejäänud võrgustikele ning pooleli on uus liitumisvoor.

Seega, olukord harvikaiguste diagnostika võimaluste valdkonnas on kiirelt muutumas, ka ravivõimalused arenevad tänu kogemuste laiemale jagamisele ja intensiivsele teadusarendustööle jõudsalt.

Kiiresti arenev diagnostika ja ravi esitavad uusi väljakutseid ka ravi rahastamisele

Kiiresti muutuv olukorras tuleb meil mõelda, kuidas kompenseerida harvikaiguste raviteenuseid ja ravimeid, ning leppida siin kokku uued paindlikud reeglid, mis arvestaksid valdkonna eripäraga. Hetkel toimiv juhised on kahjuks osutunud kohmakaks, kui tegu on üliharva seisundiga ning ravi on küll olemas, aga väljaspool kehtivaid reegleid. Haigekassal aga puudub õigus astuda seadustest üle ning arusaadavalt tuleb arvestada ka avaliku raviraha piiratudusega.

Ravi kompenseerimisega seoses on meil praegu kahte tüüpi olukordi. Üks on selline, kus uue müügiloaga või hetkel meie ravikindlustuse paketti mitte kuuluva ravimi puhul on kehtiv ravikindlustusseadus ja kord takistuseks erandite tegemisel ning kompenseerimise osas otsuse tegemise protsess ravimi ravikindlustuse paketti lisamiseks võib osutuda mõnede haigete jaoks liiga pikaks. See olukord puudutab müügiloaga ravimeid ja haiglaravimeid.

Teine on võimalus rahastada müügiloata ravimeid erandkorras, kus riik ei saa ravimit alati rahastada haigekassa eelarve piirangute tõttu. Paraku tuleb rahastajal piiratud eelarveliste võimaluste tõttu teha eetilisel väga raskeid valikuid ja keerulisi otsuseid, mis haigete ja nende lähedaste jaoks võivad arusaadavalt olla valulikumad ja raskesti mõistetavad. Aeg-ajalt jõuavad sellised diskussioonid ka meediasse. Veelgi keerulisemad on olukorrad, kus eksperdid hindavad ülikalli ravimi mõju väga raskele haigusele ebapiisavalt tõendatuks või tagasihoidlikuks. Inimlikult on see mõistetav, et patsient ja tema lähedased soovivad iga võimalust kasutada.

Heategevus kui hooliva ühiskonna abikäsi, mitte häbiasi riigile

Heategevuslik toetus olukordades, kus avalik rahastamine mingil põhjusel ei ole

võimalik, on igati teretulnud ning me ei peaks seda õilsat võimalust kritiseerima suhtumisega, et miks haigekassa rahastust pole andnud. Heategevus on arenenud riikides oluline lisavõimalus, aitamaks olukordades, kus avalikust rahast ei piisa või ei saa ravi rahastada muudel põhjustel, näiteks on ravim veel eksperimentaalne, sel puuduvad müügiloa või ei võimalda kehtiv õigusruum teatud haigusjuhtumeid rahastada.

Sotsiaalteenused harvikaigustega peredele

Kui harvikaiguse tagajärjel on lapsel kujunenud puue, tuleb appi sotsiaalsüsteem oma teenustega. Paljud pered on abi leidnud Tammistu perekeskusest, mis on loodud Eestis tegutseva, 2003. aastal asutatud SA Eesti Agrenska Fondi poolt. Idee asutada perekeskne konsultatsiooni- ja rehabilitatsioonikeskus puuetega lastele pärineb Göteborgi lähedal asuvast Ågrenska keskusest. Asutajad on Tartu Ülikool, Tartu Ülikooli Kliinikum, Eesti Puuetega Inimeste Koda, Ågrenska keskus Rootsis ja Stenströms Skjortfabrik Eesti OÜ. Missiooniks võeti luua haruldaste haigustega perede toetuseks Tammistu Perekeskus ning selle kaudu toimida nõustamis- ja tugikeskusena puuetega lastele, noortele ja nende peredele. Keskus asub Tartu linnasüdamest 17 kilomeetri kaugusel ning seal pakutakse tuge peredele, samuti erinevaid teenuseid nagu näiteks lastehoidu, rehabilitatsiooni ning igapäevaelu toetamise ja töötamise toetamise teenust.

Riigi ülesanne on luua lastele kasvamiseks ja arenguks võimalikult head tingimused ja ennetada terviseprobleemide süvenemist. Seetõttu on oluline võimaldada harvikaigusega lastele ja nende peredele kindel tugi, mis aitaks katta lapse haigusest tingitud lisakulusid ja ennetada puude tekkimist.

Käesoleva aasta 1. maist jõustus eriolukorra ajal sotsiaalministeeriumi algatatud puuetega inimeste sotsiaaltoetuste seaduse muudatus,

millega loodi erisus, et puudega lapse toetust oleks võimalik maksta teatud juhtudel ka neile lastele, kellel pole puuet tuvastatud. Eesmärk on toetada peresid, kelle laste harvikaigusega kaasnevad olulised lisakulud ning aidata kaasa püsivate tervisekahjustuste ja puude tekkimise ennetamisele. Toetust saavad nüüd sotsiaalkindlustusameti kaudu ka fenüülketonuuria diagnoosiga lapsed, kellel pole puuet tuvastatud, ent kes vajavad tuge ravitoidu ostmisel.

Kuigi iga haruldast haigust põeb võrdlemisi väike osa ühiskonnast, on erinevaid harvikaigusi palju ning iga juhtum mõjutab omakorda märkimisväärt hulka teisi inimesi alates lähimast pereringist ning lõpetades hooldajate, õpetajate, arstide ja ülejäänud spetsialistidega. Harvikaiguste osas on tervis-

hoiu- ja sotsiaalsüsteemi vaates Eestis mõndagi juba ära tehtud, kuid kindlasti ei saa me tehtut pidada piisavaks. Meil tuleb veelgi tõhustada mõlema nimetatud valdkonna koostööd ning luua juurde sihtgrupi vajadustest lähtuvaid teenuseid ja toetusi.●

Loe veebis!

Kuidas toetab Eesti sotsiaalhoolekanne harvikaigustega laste peresid? Kui efektiivne on praegune korraldus? Pikemat intervjuud sotsiaalministeeriumi laste heaolu osakonna juhataja **Hanna Vseviõviga** loe meie veebiajakirjast: ajakiri.epikoda.ee



Ravimid. Foto: Pexels

Harva esinevate haigustega inimeste ravi rahastamine – väljakutsed ja võimalused

Erki Laidmäe | Eesti Haigekassa ravimite ja meditsiiniseadmete osakonna juhataja

► **Kuidas jõuda harva esinevate haigustega inimeste ravimite rahastamiseni? Eesti Haigekassa ravimite ja meditsiiniseadmete osakonna juhataja Erki Laidmäe annab ülevaate, kuidas haigekassa ravimite rahastamise vallas toimetak.**

Haigekassa üks viimaste ja kindlasti ka lähiaastate väljakutse on leida koostöös riigiga uus ravi rahastamise viis. Nagu viitas ka Arenguseire Keskuse põhjalik analüüs, ootab senist sotsiaalmaksu ravikindlustuse osast ülal hoitavat tervishoiusüsteemi rahastuspõud juba üsna pea. Ehk siis – kui inimesed ei maksa makse või maksumaksjaid leidub vähe, on ka tervishoiu raha napilt. Samas, aja jooksul on meditsiiniteenuste ehk seadmete, palkade, ravimite ja muu summad vaid kasvanud.

Kolm väljakutset

Kui vaatleme kitsamalt ravimeid, siis on meie jaoks siin väljakutseid laias laastus kolm. Esimene on ravimitootjate soov tulla Eestisse, sest mitte kõik tootjad ei ole meie riigi väikest turgu arvestades sellest huvitatud. See tähendab, et mitmete ravimite puhul pole haigekassal partnerit ehk tootjat, kellega ravimite kättesaadavuse teemal rääkida. Teiseks tuleb uurida ravimitest saadavat kasu – mitte kõik turule tulevad ravimid ei anna vajalikku raviefektiivsust, kuigi sellist muljet püütakse teadlikult jätta. Ja kolmandaks on väga tõsine väljakutse ravimite kõrge hind – viimane teeb muret mitte ainult meile, vaid ka maailma jõukamatele riikidele.

Haigekassa lisab soodusravimite, mida inimene saab retsepti ja haigekassa soodus-

tusega apteegist osta, loetellu uusi ravimeid neli korda aastas. Selleks, et ravim nimekirja jõuaks, on vaja mitut osapoolt. Esmalt, nagu ülal öeldud, ravimitootjat, kes soovib oma ravimit meie riigis müüa, samuti arste, kes ütlevad, et haigetele on seda ravimit tõesti vaja ja see ravim suudab haigeid ka päriselt aidata. Seejärel on vaja haigekassa juures tegutsevat ravimikomisjoni, kuhu kuuluvad väga erinevad oma ala eksperdid alates patsientide esindajast kuni arstideni välja. Ehk siis – haigekassa ei tee ravimite rahastusotsuseid üksi. Seejärel teeb komisjon põhjalike materjalide alusel otsuse, kas seda ravimit on õige soodusravimite sekka soovitada või ei.

Otsuse aluseks on näiteks ka see, kas ravimist saadava abi kohta on piisavalt tõenduspõhiseid andmeid. Samuti on oluline, kas selle haiguse raviks on olemas teisi, juba haigekassa poolt kompenseeritavaid ravimeid (sageli ka on). Hinda vaadatakse ühe viimase asjana ja seejuures arvestatakse, kas ravimi võime inimest aidata on tasakaalus selle eest küsitava hinnaga. On palju juhuseid, kus uus ravim pole parem kui juba rahastatavad ravimid ja mõnel juhul on kasutegur pea olematu. Uued ravimid, eriti kui need maksavad kümneid tuhandeid eurosid, peaksid ju siiski inimesele andma ka senisest oluliselt suuremat tervisekasu.

Oleme aastate jooksul vastavalt meie ravi-rahakoti võimalustele lisanud soodus- või haiglaravimite sekka palju ravimeid, arvestades, et ühise ravikindlustuse jaoks on solidaarses süsteemis kõik patsiendid vaatamata haigusele võrdsed. Kui lisame ravimi loetellu, on see hiljem ühtemoodi kättesaadav kõikidele seda vajavatele patsientidele. See eristab meid ka suuresti heategevusfondidest, kes saavad osta ravimit ühele inimesele või soetada seda siis, kui ravimiuuringud alles käivad ning tõendus- põhjus on veel napp. Mõnikord on fondid meile sillaks, nemad saavad aidata inimesi varem ja üsna sage on seegi, et hiljem, kui ravimile esitatud nõudmised on täidetud, oleme võtnud rahastuse fondidelt üle.

Nüüd jõuamegi harva esinevate haigusteni või ka ultraharvikaigusteni, mille põdejaid on Eestis ehk vaid mõni üksik patsient. Tänapäevane meditsiin areneb kiiresti ning selle tulemusena suudavad arstid üha täpsemalt haigusi diagnoosida ning ravimitööstus järjest individuaalsemalt patsiendile läheneda. See omakorda on esitanud väljakutse tervishoiusüsteemi rahastajatele üle maailma, sest väikesele patsientide arvule toodetud ravim võib olla väga kallis, võimaldamaks ravimitootjal kulutusi tasa teenida. Lisaks puuduvad selliste ravimite puhul tihti ammen- davad teadusandmed, mis lubaks selle tervise- kasus kindel olla.

Probleemid on mujalgi

Eesti Haigekassa ei ole selle teemaga üksi – ravimite hind pole ammu enam vaesemate väikeriikide teema, vaid kujutab endast välja- kutset ka suurtele ning jõukamatele riikidele. Osaleme rahvusvahelisi ravikindlustusseltse ühendava organisatsiooni töös ja too ühendus on tõstatanud ravimite hinna küsimuse ka Euroopa Parlamendis. Ühendus on välja pakkunud hinnamudeli, mida kajastasime mõne aja eest ka haigekassa blogis. Peamine teema on õiglase rahastusmudeli loomine

tootjatele, sest aastatega on süvenenud kahtlused, et harvikaiguste ravimite välja- töötamise kulu pole sedavõrd suur nagu väidetakse ning ravimite ülikõrge maksumus on seega põhjendamata.

Ravimite hind pole ammu enam vaesemate väikeriikide teema.

Ravimite vaates peab kindlasti küsima, kas Eestis on haiguseid, mille ravi haigekassa ei suuda üldse ravimitega katta. Vastus on, et kui homme diagnoositakse ultraharvik- haigus (väga-väga harva esinev haigus), siis ei pruugi ravimit meie rahastusel tõesti kohe olla (või pole ravimit veel üldse olemas).

Haigekassal on teatud juhtudel võimalik toetada ravimite ostu erandkorras, seda just juhul kui ravimil pole Eestis müügiluba. Erandkord pole aga kestlik lahendus selle tõttu, et ei võimalda haigekassale mingi- sugustki hinnakontrolli ega hinnaläbirääkimisi ravimitootjaga. Tuleb aktsepteerida küsitavat hinda. Võiks ju mõelda, et kui haigus on harva esinev, siis võiks seda taluda, kuid arvestama peab, et erinevate harvikaigustega patsiente on Eestis siiski sadu ja tuhandeid ning selliste ravimite hinnad ulatuvad pigem kümnetesse ja sadadesse tuhandetesse. Erandkorras kiirete otsuste tegemine ei ole püsilahendus, sest meie eesmärk on hinna- läbirääkimiste kaudu küsida tootjalt sood- samat hinda. Ainult seeläbi saame säästa raha, mida panustatakse meil Eestis tervis- hoiusüsteemi tunduvalt vähem kui jõuka- mates riikides.

Kokkuvõttes saame öelda, et ravimite lisamine loetellu on üsna põhjalik tegevus. Selle käigus anname parima, et see nõuaks võimalikult vähe aega, samas tuleb siin arvestada meie ravi-rahakoti sisuga, millest peab jaguma raha kõikide haiguste ehk kõikide inimeste jaoks. ●

Oma toidukarbiga kooli ehk Päriselu, mis ei mahu paberi- patakaske

Kristi Kallaste | ajakirja Sinuga kaasautor

► **Eesti Fenüülketonuuria Ühing loodi 1994. aastal ning algul oli eesmärk liita vaid fenüülketonuuria ja galaktoseemia diagnoosiga inimesi ja nende peresid. Kuid 2020. aasta suvel otsustas ühing võtta oma tiiva alla teistegi harvaesinevate kaasasündinud ainevahetushaigustega patsiendid ja nende pereliikmed, kes seda soovivad. Ühe harvikaiguse teemat tutvustab Ann Õun, kes on fenüülketonuriaga lapse ema ning Eesti Fenüülketonuuria Ühingu juht.**

Kuidas too haigus avastatakse ja milline näeb välja ravi?

Eestis tehakse 1993. aastast kõigile vast- sündinutele fenüülketonuuria sõeluuring, milleks võetakse kolme päeva vanusel beebil varbast verd. Üldjuhul 28 päeva on see kriitiline piir, millest alates hiljemalt tuleb minna rangele valguvaesele dieedile. Ravi kui sellist pole, küll aga aitab kahjustusi vältida õige ravitoidu (valguhüdrolüsaadi) ja valgu- vaese dieedi kombinatsioon kogu elu jooksul.

Samas pole dieeti lihtne korraldada, sest teatavasti ükski organism ilma valguta toime ei tule. Paraku sisaldab igasugune valk ka üht aminohapet nimega fenüülalaniin, mis on fenüülketonuuriku jaoks mürk. Just see teeb talle palju kurja, ladestudes ajusse ja tekitades seal pöördumatuid kahjustusi. Sisuliselt võib fenüülketonuuria patsient täiesti rahuliku südamega süüa vaid kurki ja õuna. Kogu muu toidu puhul tuleb väga hoolega jälgida valgusisaldust, mis peab olema nii madal kui võimalik. Välistatud on praktiliselt kõik, mis tundub tavainimesele normaalne: liha, kala, muna, piim, või, kõik jahud, teraviljad, tangud, soja... Tugevalt piirama peab ka mõnede puu- ja köögiviljade tarbimist.

Milline näeb välja fenüülketonuriaga inimese ja tema pere argipäev?

Põhiline erisus puudutab toitu. Toidu- mure tekib kohe, kui beebi on sündinud, kuna ema rinnapiim sisaldab ju samuti valku. Õnneks tänapäeval on infot selle haiguse kohta juba rohkem ja emasid julgustatakse oma lapsele rinnapiima andma, kombinee- rides seda spetsiaalse seguga. Lastel võetakse näpu otsast proove, et näitu jälgida. Samas võib viimase ekslikult üles lüüa ka muu, näiteks väike nohu.

Suurimaks mureks on varjatud pahalased ehk roogadesse peidetud sobimatud ained. Halvim neist on magusaine nimega aspar- taam, mis on tegelikult puhas fenüülalaniin. Fenüülketonuriaga inimene ei tohiks aspar- taami üldse tarbida. Kahjuks on päris suhkur kallis, magusained aga odavad ja nii peide- takse viimaseid üha rohkem sinna, kus kahtlustadagi ei oska: ketšupisse, siirupisse – nendega omakorda valmistatakse muid toite.

Roogade valmistamisel kasutame palju asendustoiduaineid. Meil on oma makaronid, oma riis, oma jahu, oma munaasendaja – enam-vähem kõigel on asendaja. Fenüül- ketonuurikule sobivad makaronid ei ole üldse

need, mis tavapoes müügil, ja samamoodi erineb ka nende hind. Näiteks üks tavaline poolekilone pakk meie lapsele sobivaid makarone maksab kaheksa eurot. Ütleme siin vahel poolnaljaga, et meil on tõeliselt kallid lapsed.

Omaette teema on eritoiduainete kättesaadavus. Mõistagi ei müü neid Eestis mitte ükski toidukauplus. Olime sunnitud tellima toiduaineid Saksamaalt ja Poolast ning iga postipaki maksumusele tuli lisada veel kulleritasu, mis oli umbes 35-40 eurot. Õnneks on nüüd ka Eestis olemas üks ravitoitu maale toov ettevõtte, kes on võtnud oma südameasjaks fenüülketonuuriaga patsientide aitamise ja tänu neile on Eestis saadaolevate toiduainete valik üsna jõudsalt laienenud.



Toiduvalmistamise töötoa korraldustoimkond – Maarja Utno, kokk Antti Utno, Ann Õun ning PKU lapsed Mattias Utno ja Aleksander Õun. Foto: erakogu

Kui Eestis on tavalise koolitoidu päevane maksumus 1 euro ja 34 senti, siis minu lapsele sobiva toidu lisamaksumus päevas oleks 4,67. Nii töötavad fenüülketonuuriaga lapse vanemad lapse koolisöökla varustajatena. Toitlustajaga lepatakse kokku, et vanem toob eritoiduained kohale ja toitlustaja valmistab neist roa. Osa omavalitsusi maksavad vahekinni, mõnel pool tellitakse koguni ise koolikööki vajalikud toiduained. Viimsi vallas tellitakse eritoit isegi lasteaeda. Tallinna linn teatas aga, et nemad koolitoidu lisamaksumuse katmist vajalikuks ei pea, kuna pole selleks kohustatud. Õnneks sain 2020. aasta lõpus vastuse õiguskantslerilt, kelle sõnul tuleb lapsele siiski tagada diagnoosile ja vanusele vastav toit ka koolis ning kelle ärgitusel püüame peagi leida lahenduse ka Tallinnas. Siiski leidub lapsi, kes käivad koolis oma toidunõuga ja teinekord juhtub, et supp on vihikute vahel laiali.

Kuidas selgitada fenüülketonuuriaga lapsele, et ta peab terve elu järgima kindlat dieeti?

Laps eakaaslaste seas ja ahvatlused?

Kuidas selgitada fenüülketonuuriaga lapsele, et ta peab terve elu järgima kindlat dieeti? Mida väiksem laps, seda rohkem me vanematena muretseme. Ikka ju kutsutakse rühmakaaslase sünnipäevale, kus laud headparemat täis ja sünnipäevalapse vanemad pakuvad lahkelt snäkke, kartulikrõpse, ketšupiga viinereid. Ka teismelised üritavad piire nihutada – tihti sõprade mõjul – lootes, et ehk ei juhtu midagi.

Ühekordne valguga patustamine püsivat ajukahjustust ei tekita, aga kui dieeti rikkuda pikema aja vältel, muutub asi ohtlikuks. Tulemuseks on vaimne mahajäämus, arengu

pidurdumine, võivad tekkida krambid ja välistatud pole kiirabiga haiglasse sõit. Muuseas, ka haiglas on fenüülketonuuria patsiendil keeruline – olles küll meedikute kontrolli all, ei taga seal eritoitu ega ravitoitu mitte keegi. Fenüülalaniini kuhjumine ajus põhjustab psüühilise tervise probleeme, tasakaaluhäireid, meeleoluhäireid, paanikahooge jne. Kuna aju kujuneb välja esimese 18 eluaasta jooksul, on just lapsega see kriitiline aeg, mil valk tuleb organismis hoida võimalikult madalal.

Nii me õpetamegi oma lastele maast madalast peale, et igal inimesel on oma toit. Õnneks tänapäeval on see suhteliselt lihtne, sest igasugu talumatusi ja erisusi on niigi palju.

Ainevahetushaigusega lapsed söövad palju puu- ja köögivilju, mis tekitab jällegi mure, et köht jääb tühjaks. Tühi köht aga häirib õppetööle keskendumist ja tekitab halba enesetunnet. Lahendus on oma toidupakk kaasa anda, samas osa lapsi häbeneb teiste ees süüa. Vahel häbenetakse oma haigust – kõike tuleb ette. Nii et pere toetus on siin ülioluline ja mitte ainult lapseas, vaid see peaks kestma terve elu. Elukestvat tuge harvikaigustega inimestele püüab pakkuda ka meie ühing.

Millega tegeleb fenüülketonuuria ühing?

Olen alati pidanud väga oluliseks, et sarnase diagnoosiga laste või noorte vanemad vahetaksid infot, suhtleksid omavahel. Võib küll Google'i lahti võtta ja ise uurida, samuti jagab teavet arst. Kuid praktilisi näpunäiteid, koge-musi – mis konkreetselt meie puhul ongi need kõige väärtuslikumad – saab ikka teiselt vanemalt.

Fenüülketonuuria ühing korraldab laagreid, kus põhirõhk on toidutegemisel ja selles osalevad ka lapsed. Laagrites õpitakse, kuidas ja mida valmistada nii, et fenüülketonuuriaku menüü oleks maitsev ja mitmekesine, samuti õpetatakse arvestama tarbi-

tavas toidus esinevat fenüülalaniini kogust. Viimasel ajal oleme korraldanud isegi eraldi toiduvalmistamise töötubasid ja kaasanud neisse erinevaid maaletoojaid ja tootjaid, kes tutvustavad oma tooteid ning annavad neid kohapeal maitsta. Eritoidud on, nagu mainitud, väga kallid ja kõik ei julge osta toiduainet, mille osas pole üldse kindel, kas laps seda sööb. Näiteks jõudis Eestisse hiljuti valguvaba kanapihvi pulber. Kana ennast seal pole, aga kanamekiga kotlette saab sellest teha umbes 20 tükki. Kui nüüd laps otsustab seda isegi mitte proovida, siis on paki hinnaks olev ligi 40 eurot samahästi kui maha visatud.

Peale info jagamise ja kogemuste vahetamise on ühingu eesmärk ka suhtlus ametnikega, riigiga. Vajadusel aitame suhelda omavalitsustega, lahendamaks diagnoosi saamisega või tugiteenuste hankimisega seotud muresid.

Kui jutt on ainult eritoidust, siis tuleks fenüülketonuuriaga laps järelkult lugeda terveks?

Nii arvavad tihtipeale ametnikud, kuid ühing selle vaatepunktiga ei nõustu. 2019. aasta detsembris valiti uus juhatus, mille etteotsa sattusin. See langes paraku kokku ajaga, mil fenüülketonuuriaga lapsed hakkasid äkki saama Sotsiaalkindlustusametist oma puudetaotlusele eitavaid vastuseid ja seda ilma põhjenduseta. Olime sunnitud reageerima – järgnesid pikad väsitavad diskussioonid, samuti koostasime märgukirja peaministrile, sotsiaalministrile, õiguskantslerile, riigikontrolörile...

Keegi kusagil oli lihtsalt otsustanud fenüülketonuuriaga inimesed nii-öelda terveks tunnistada, jättes nad ilma puudest ja sellega seoses ka puuderahast ning kõiki-dest muudestki puudega kaasaskäivatest teenustest ja toetustest.

Väikese kõrvalepõikena meenutaks siinkohal, et fenüülketonuuriku ravi koosneb kahest komponendist: esiteks on dieet ja teiseks tarvitavad nad valguasendust ehk valguhüdrolüsaati. Viimane on samuti väga kallid, mistõttu seda rahastab Haigekassa.

Sotsiaalkindlustusametnikud olid asjast aru saanud sisuliselt nõnda, et kuna haigekassa ju maksab ravitoidu ja vanemad ennetavad puude tekkimist, siis ongi need lapsed järelikult terved. Kuid ametnikud, kes polnud meiega konsulteerinud, ei teadnud, palju eritoiduained tegelikult maksavad. Pärast pikki vestlusi ja Riigikogu sotsiaalkomisjoni kaasamist tipnes asi seadusemuudatusega, mis võeti vastu mai alguses. Viimasega loodi eraldi toetus – Puude ennetamise toetus – ja seda saab Sotsiaalkindlustusamet määrata teatud harvikaigustega patsientidele, sh fenüülketonuuria ja galaktoseemiaga inimestele. Paraku puudutab too seadusemuudatus ainult kuni 16-aastaseid.

Loomulikult teeb pere omalt poolt kõik selleks, et lapsel kahjustust ei tekiks. See eeldab vanematelt iga päev ressursside panustamist ja riigi toetus puude säilitamise näol oleks siin ülimalt oodatud. Seni on meid aga aktiivselt toetanud EPIKoda, EPIFond, TÜK Lastefond ja mitmed eraettevõtted, kellele oleme südamest tänulikud.

Miks kuulub teie ühingusse teistegi harvikaigustega inimesi?

Kirjeldatud arvukate diskussioonide valguses tuli lagedale veel üks pikalt varjus olnud teema. Nimelt jõudis laiema üldsuse teadvusse harvikaigus kui selline. Ka meil Eestis on patsiente, kelle haigus on nii haruldane, et Eestis on selle põdejaid võib-olla üks ja kogu maailmas sadakond või vähemgi.

Nad on jäetud täiesti üksi, sest ainsana ju ühingut, mis kaitseks ja toetaks, moodustada ei saa. Seega otsustas EFÜ 2020. aastal võtta vastu teisedki harvikaigus-

tega inimesed ja nende lähedased, kes seda soovivad.

Just eile võttis minuga ühendust üks harvikaigusega lapse ema. Toda haigust põeb maailmas üldse kuskil 50 inimest. Ema kirjeldas olukorda, kuidas nad geneetikuga kahekesi lihtsalt istusid maha ja mõtlesid, et mis siis nüüd edasi teha. Eestis ei tunne toda tõbe õieti keegi ja vanemad on jäetud üksi.

Kas päriselu ikka mahub paberipatakasse?

Suur probleem ongi see, kuidas anda otsustajatele korrektset infot, tekitada talle nii-öelda pilt silme ette elust, mida harvikaigusega lapse pere tegelikult elab. Kuidas seda kõike digilukku kirja panna? Puuet taotleva inimese kätte antakse täitmiseks paks klade või on sama küsitlus veebiversioonis, ent samas puuduvad seal sageli lahtrid, kus saaks kirjeldada täpselt neid probleeme, mis kõige enam muret teevad.

Ka digilugu ei kajasta alati päris olukorda. Seal võib olla kirjas, et pere saab hakkama, kuid miskipärast on jäetud mainimata näiteks, et kõnealune laps ei saa iseseisvalt riidesse ega käi ise tualetis. Digilukku peaks kirja saama võimalikult täpselt kogu see olukord, millega puudega inimene ja tema pere igapäevaselt rinda peavad pistma, nii, et see ka ametnikele kohale jõuaks.

Milline on praeguste harvikaigusega laste tulevik?

Fenüülketonuuriaiga lapsed, kes on saanud õigel ajal diagnoosi ja ravi peale, kasvavad üldiselt kenasti ja käivad tavakoolis, hiljem astuvad ülikooli. Haiguse väljaravimise võimalust oodatakse muidugi pikisilmi. Osa inimesi on pannud lootused geneetikale – usutakse, et ehk areneb too teadusharu lõpuks nii kaugele, et suudetakse istutada puuduolev ensüüm organismi. Samas on Ameerikas juba kasutusel ravim, mis võimaldab fenüülketonuuriaiga inimesel

süüa endisest rohkem valku, aga kahjuks on sel ravimil ka tugevad kõrvaltoimed. Nii ongi seni ainsaks lahenduseks järgida eluaeg

valguvaest dieeti ja loota eritoiduainete taskukohasele hinnale ning kättesaadavusele, kindlasti ka riigi toele. ●

Fenüülketonuuria

Fenüülketonuuria on ainevahetushaigus, mille korral organismis kuhjub aminohape fenüülalaniin. Hilisel avastamisel või ravita jäämisel ei saa inimene tekkinud vaimse alaarengu tõttu oma eluga iseseisvalt hakkama. Seevastu varase avastamise ja õige dieediga on võimalik hoida haigus kontrolli all. Teine sarnane haigus on galaktoseemia, mille korral rinnapiimas või piimasegus sisalduvaid süsivesikuid ei muundata glükoosiks. Eestis elab praegu 85 fenüülketonuuria või galaktoseemiaga inimest ja igal aastal sünnib 1-3 fenüülketonuuria last.

Loe rohkem **Eesti Fenüülketonuuria Ühingu** kodulehelt www.pku.ee



Fenüülketonuuria ühingu talvelaager vähendatud koosseisus Narva-Jõesuus 27.–29.11.2020.
Foto: erakogu

Eesti Harvikaiguste Ühingu asutaja: „Kui kogu raha tuleb ”ühest pajast”, ei ole meie lastel mingit võimalust.“

Maarja-Liis Mölder | ajakirja Sinuga kaasautor

► Kaks ema on leidnud oma sügava puudega laste kõrvalt tahet ning jaksu asutada Eesti Harvikaiguste Ühing. „Keegi lihtsalt pidi seda tegema,” sõnab veendunult Liis Aavik, üks eestvedajatest.

Kuidas saab üksikisik püüda muuta maailma meile kõigile elamiseks paremaks paigaks? Liis ei pidanudki selle üle kaua juurdlema, kuna vastuseandjaks ja ühingu loomise algimpulsiks sai tema poeg Ranar. Viimane põeb haruldast geneetilist haigust nimega spinaalne lihasatroofia, mille tõttu poiss ei kõnni ega tõsta käsi õlavöötmetest kõrgemale. Ka pea hoidmine on keeruline.

Mistahes raske haigusega lähedase põetamine tähendab Liisi sõnul võitlust võitluse järel – kõik tuleb omal käel välja uurida ja kätte taotleda. „Kogu selle bürokraatia sees leidub muidugi ka erilisi pärleid,” muigab Liis kibedalt. Näiteks taotles ta pojale köhimisaparaati. Nimelt ei suuda Ranar ise köhida ning säherdune masin on talle väga vajalik, et iga külmetusega mitte haiglasse sattuda. Taotlusele saabus sotsiaalkindlustusametilt Liisi jaoks absurdne vastus – amet väitis lihtsalt, et antud abivahend ei ole nende nimekirjas. „Mis vastus see veel on?! Pangu siis ometi!” teatab naine. Ta teab aga hästi sedagi, kui kaua niisuguste täienduste sisseviimine aega võtab.

Rohkem süvenemist

”Mul on vahel tunne, et nii mõnelgi ametnikul pole õrna aimugi, mida tähendab puudega lapse kasvatamine, endiselt imestan nende pinnapealset suhtumist,” sõnab ema



Eesti Harvikaiguste Ühingu asutaja Liis Aavik ning tema harvikaigust põdev poeg Ranar. Foto: erakogu



ning meenutab üleolevaid ja võhiklikke küsimusi, mida tal on tulnud kuulda.

„Aga miks teil üldse seda abivahendit vaja läheb?” üritas näiteks üks kärsitu hääl viieminutilises kõnes välja uurida, ja lisas, et kui ikka riik on otsustanud, et saab ilma, äkki siis saabki. Samas ei jäta Liis mainimata, et igal pool on ka neid, kes oma tööd kogu hingega teevad.

Kõhimisseade saadi lõpuks suures osas tänu Lastefondile, kelle suure töö ja pühendumise eest on Liis kogu südamest tänulik.

„Ma tahaks väga näha rohkem sedalaadi süvenemist, nagu on Lastefondil,” ütleb ta. „Isegi ühe ja sama diagnoosiga lapsi ei saa

võtta sama mõõduga, vaid tuleb läheneda individuaalselt.”

Ent pinnapealsust ning rutakat sildistamist kohtab ka väljaspool ametiasutusi. „Tihti kiputakse kohe arvustama, teadmata olukorra tausta,” nendib ta. „Näiteks on mul üks tuttav, kelle laps ei kõnni, ainult roomab. Kuna laps on juba titeeast väljas, peavad mõned kõrvalseisjad sellist käitumist veidraks ja hakkavad näiteks poes halvustama. Võõras inimene enamasti ei tea, mis lapsel viga on ja kui suur läbimurre võib olla see, et ta selgi viisil üldse liigub,” räägib Liis ja tõdeb, et mõni oskab ikka kohe üpris kehvasti öelda. „Kui ei tea, mis on asja taga, tasub suu pigem kinni hoida,” on naisel lihtne soovitus.



Ranar veetmas aega sõpradega. Foto: erakogu

Äratame arengukava ellu?

Tugeva naisena ei taha Liis niisama kurta, vaid püüab omalt poolt midagi ära teha.

Harvikhaiguste Ühing sündis esmajoonel soovist võidelda ravi saamise eest. „Tuleb viia riigini sõnum, et midagi peab muutuma,” rõhutab Aavik. „Harvikhaigusi tuleks käsitleda kuidagi teistest eraldi.”

Kusjuures arengukava erinevate eesmärkidega on isegi olemas, kuid paraku ammu aegunud, ilma et midagi oleks jõutud ellu viia.

Nõnda löidki südikad naised ühingu, taotlesid rahastuse ning küsisid abi ka ühelt agentuurilt, et jõuda oma mõtete ja vajadustega välja sotsiaalkomisjoni.

„Oleme pojale kolm aastat ravimit (Spinraza) taotlenud ja tulemus on null. Kuna harvikhaiguste ravimid on tohutult kallid, siis niisuguse rahastamismeetodiga nagu praegu ei saa me kunagi sealt positiivset vastust,” möönab Liis. „Lihtsalt ei kulutata nii palju raha ühele lapsele, kui sama raha eest võiks aidata võib-olla sadu,” võtab Aavik kokku tänase rahastamise põhimõtte.

Ometi ei tundu emale inimlik jätta laps ravita ja lasta tal lihtsalt hääbuda põhjusel et „see ei ole kulutõhus.”

„Jagatakse miljoneid igale poole. Kõigeks muuks justkui jagub, aga kuidas on võimalik, et lapse ravimiseks raha ei leita?”

Riskantne lotovõit või hääbumine?

Mis puudutab konkreetselt Ranari ravimit, siis selle ühe doosi hind on 1 00 000 eurot ja poiss vajaks seda regulaarselt mitu korda aastas. „See ei ole mingi imerohi, ei tee täiesti terveks, aga aeglustab progresseeruva haiguse kulgu,” tõdeb ema.

Päris ilma ravita poiss praegu siiski pole – juba pool aastat on Ranar osalenud uue ravimi uuringus, kuhu ta imekombel tänu dr Talvikule valiti.

„Seal süstitakse Ranarile seljaajju seda sama Spinrazat, kuid suuremas koguses,

et näha, kas nii on tulemuslikum,” selgitab Liis. Juba praegu näeb Liis, et poja kopsud on muutunud palju tugevamaks, kõha-nohuga pole kordagi selle aja jooksul tulnud haiglas olla ning ka kätte on märgatavalt jõudu juurde tekkinud. „Ta jaksab isegi pildi lõpuni värvida, varem ei oleks see kõne allagi tulnud – lihtsalt kritseldas natuke,” rõõmustab ema, kelle suur soov on olnud, et hetkel kuuene laps hakkaks koolimineku ajaks pastakat hoidma.

„Uuringusse valitigi maailmast vist ainult kuus last ning Baltikumist üks,” räägib Liis, kui õhkõrna võimalusega oli tegu.

Samas teeb uuringus osalemine vapratest lastest katsejänesed. „Me saame mingisugust ravi, mida mitte keegi kunagi varem saanud pole – muidugi kaasnevad sellega kõvad riskid. Keegi ei tea, mida see Ranariga näiteks kümne aasta pärast teha võib,” mainib Liis. Seega ei saa ka niisuguste uuringute peale järgitult lootma jääda.

Kuidas siis saaksid ka harvikhaigusi põdevad lapsed võimaluse tarvitada mõnda juba käigusolevat ravimit? Liisi hinnangul oleks lahenduseks see, kui raha ei peaks tulema n-ö ühisest pajast. „Hetkel me võtame ühest katlast kõigi haiguste tarbeks, aga väga eriliste juhtude jaoks peaks olema hoopis eraldi rahastus. Võiks olla näiteks koostöö riigi ja mingi fondi vahel – just selleks, et toetada neid ülikalleid ravimeid,” arwab ta.

Kuhu minna murega?

Lisaks rahastamisloogikale tahab ühing tähelepanu juhtida ka sellele, et harvikhaiguste puhul on Eestis abi üsna reguleerimata ja ei ole kohta, kuhu võiks pöörduda. Liisi sõnutsi on arstidel sedalaadi eriliste haiguste kohta infot nii vähe, et positiivne on juba seegi, kui saad teada, mis diagnoosiga üldse tegemist.

„Võib juhtuda, et inimene käib küll uuringutel ära, aga pärast keegi ei oska sulle öelda, kuhu või kuidas siis edasi.”

Naine leiab, et kui keegi haruldase haiguse diagnoosi saab, siis võiks olla mingi kompleksne süsteem või keegi koordinaator, kes aitaks kogu sellest paberimajandusest läbi närida, suunaks ja nõustaks.

Teiseks võiks ka Eestis olla nagu Inglismaal, kus haige jaoks on üks kindel meditsiini-line tiim, kuhu kuuluvad ortopeed, pulmonoloog, füsioterapeudid ja mitmed teised spetsialistid, kes jälgivad inimese tervislikku seisundit ja konsulteerivad omavahel, mida edasi teha.



Ehkki eestlast peetakse pigem kinniseks, kinnitab Liis omast kogemusest, et südant julgetakse avada küll.

„Olen saanud kõnesid, kus inimene ütlebki, et tal on mure, millega ei ole kusagile pöörduda. Tahab ennast tühjaks rääkida. Inimesed otsivad sarnase probleemiga ligimest, kes oma kogemust jagaks. Eks selle jaoks need ühingud ju ongi, et kedagi sellist leida,” arwab Liis. Ta rõhutab, et sellest on tohutult abi, kui leidub keegi, kes sind mõistab ning saab aru, millest oled pidanud läbi minema.

Alles 2020. aasta kevadel asutatud ühingul on juba ette näidata ka väikeseid võite. Harvikaiguste teema on leidnud suuremat kõlapinda meedias ning kevadel, vahetult enne koroonalainet, jõuti kohtuda ka sotsiaalkomisjoni juhi Tõnis Mölderiga.

”Mölder lubas meie teema üles võtta ja arutada terve sotsiaalkomisjoniga, kas teha uus arengukava või kuidagi teisiti edasi minna,” sõnab Aavik lootusrikkalt.

Pärast eriolukorrast tingitud seisaku möödumist ootab Liis ühingusse astuma lisaks tavaliikmetele ka neid, kes oleksid valmis hädasolijaid aitama ja aktiivselt tegevusse panustama. ●

Eesti Harvikaiguste Ühing

Mittetulundusühing, mis koondab harva esinevaid haiguseid põdevaid inimesi ja nende pereliikmeid. Meie MTÜ soov on pöörata tähelepanu harvikaigusega inimeste probleemidele ning üheskoos neile lahendusi leida.

Rohkem infot leiab **Facebookist**: Eesti Harvikaiguste Ühing

Gaucher' tõvega pereema: „Kunagi öeldi, et võib-olla tuleb lapsesaamis-mõtted maha matta.“

Maarja-Liis Mölder | ajakirja Sinuga kaasautor

► **Pereloomine on vastutusrikas otsus igäühe jaoks. Mida aga toob elu ja emadus kaasa siis, kui põed ainsa naisena Eestis üliharuldast Gaucher' tõbe? Kolmekordne ema Mariliis Himanen [33] teab rääkida.**

Valgusta natuke lugejat, mida see haigus endast kujutab?

See on geneetiline ainevahetuse häire, mille tulemusel puudub teatud ensüüm kehas ning inimene peab saama ensüümasendusravi. Vastasel juhul ladestuvad jääkained valedesse kohtadesse. Näiteks, kui minul lapsena haigus avastati, olid mul ninaverejooksud, halb verepilt ning pisted kõhus. Viimane vaevus tekkis seepärast, et teatud ained ladestusid põrna ning see oli kasvanud väga, väga suureks. Kui sa ravi ei saa, siis ladestuvadki Gaucher' rakud igale poole sinu kehasse, kasvõi liigete vahele või organitesse – tavaliselt siis põrna ja maksa.

Missuguseks see stsenaarium võib kujuneda, kui haigust piisavalt kiiresti ei avastata?

Osad on tulnud eemaldada näiteks põrn või maks, et nad ei rebeneks, kuna on muutunud eluohtlikult suureks. Ilma ravita halveneb inimese elukvaliteet aastatega, jätkuvad valud ning verejooksud ja lõpuks...

Oled ilmselt ka oma nahal tunda saanud, mis juhtub, kui ravi pooleli jätta.

Jah. Natuke rohkem kui aasta enne esimese lapse sünni tegin hulljulge otsuse minna aastaks Austraaliasse. Tahtmine maailma avastada oli suur.



Lapsed on toonud Mariliis Himaneni ellu palju rõõmu. Foto: erakogu

Arst ütles mulle, et jumal tänatud, et sa Inglismaad ei valinud – kuna ka kliima pidavat tervist palju mõjutama. Päikeseline ja kuiv

kliima annab meeletult reipust juurde. Ma ei ole elus nii energiline olnud kui Austraalias veedetud aja jooksul. Alles lõpu poole hakkasin tundma, et midagi on valesti. Märkas, et jalgadele tekivad hästi kergelt sinikad ja tervis hakkab imelikuks muutuma. Lõpptulemusena oli Eestisse jõudes kliimamuutus nii suur, et kaks kuud hiljem kukkus tervis täitsa kokku ja pidin Tartu haiglasse minema. Selgus, et igale poole mu kehasse oli kuhjunud meeletult Gaucher' rakke.

Milles see tervise kokkukukkumine väljendus?

Kehale tekkis palju sinikaid ja kui muidu tundsin end justkui normaalselt, siis ühel päeval tööolles kaais peas justnagu pröks, algas suur surin ja pilt kippus eest kaduma. Pärast seda surises pool pead kogu aeg ja samuti kaais pea pidevalt ringi. Käisin EMO-s, aga ei suudetud leida põhjust ega nähtud probleemi. Võtsin oma Tartu raviarstiga ühendust ja ta palus, et ma läheksin haiglasse. Olin paar päeva haiglas ja analüüside tulemusel selguski, et Gaucher' rakke oli aastaga palju tekkinud: kolded olid igal pool kehas. Soovitati paar kuud rahulikult võtta ja mitte tööd teha. Pidin puhkama ja kosuma. Raviga taas alustades muutus tasapisi kõik jälle normaalseks.

See oli ka ainus kord 20 aasta jooksul, kus tagasilöökk on olnud nii suur. See näitas minu jaoks täpselt ära, mida tähendab aasta ilma ravita.

Kuidas ja kui palju haigus sinu elu hetkel mõjutab?

Hetkel tegelikult väga ei mõjutagi. Meie haigus jaguneb väga mitmetesse kategooriatesse ja mina olen veel leebekujuline näide – üks tugevamaid ja kergemate sümptomitega, võrreldes sama tüübi teiste patsientidega. Näiteks minu Soome sõbrannal on minuga täpselt sama tüüp, mis avastati

küll natuke hiljem, aga isegi ravi saades on tal meeletud komplikatsioonid, valud liigestes ja muud probleemid. Hoolimata sellest, et oleme ometi ühe tüübi kandjad...

See on huvitav haigus, millel on justkui mustmiljon versiooni. Ühel patsiendil võib olla probleeme, millest teine ei tea mitte midagi.

Lugesin kusagilt, et vahel pead näiteks bussis istet paluma?

Aeg-ajalt kimbutab mind mingi roiete vaheliste närvide valu, mida ei ole suudetud seletada. Rindkeresse tekib järjest kasvav valu, tahad rahulikult hingata ja mõtled, et kui survet kusagil pole, võiks ju paremaks minna, aga lõpuks läheb valu nii talumatuks, et võid pildi tasku visata. Välismaal teiste patsientide või arstidega rääkides olen kuulnud, et ma pole ainus, kes on seda kurtnud.

Teiseks tekivad vaatamata ravile umbes kord kuus haigusest tingitud väsimuse lained. See on nädal-paar kestev periood, kus tunnen, et olen rohkem väsinud, ehkki ise ma seda enam jooksvalt nagu ei teadvustagi, et oh, see on nüüd jälle haigusest. Olen niimoodi üles kasvanud ja vahel, kui kusagilt valutab, siis ei teagi enam, kas see on teiste jaoks normaalne või ei.

Nooremana oli sul ka üks psüühiliselt raskem periood.

Jah, teismeeas tekkis depressioon, kuna pidin kogu aeg – üle nädala – ravil käima ega tohtinud sporti teha nagu sõbrad. Tundsin, et tahaks olla nagu teised. Tihti mõtlesin küsimusele, et miks just mina pean olema sellise saatusega. Tahtsin võtta oma elu sama vabalt kui teised, mitte pidevalt mõelda, et olen haige. Mingil hetkel isegi hakkasin vältima ravil käimist, puudusin palju, käisin heal juhul korra kuus. Varjasin seda oma vanemate eest seni, kuni ükskord võttis arst mu emaga ühendust ja ma jäin vahele.

See tekitas minus piinlikkust – tekkis tunne, et olen vedanud oma arsti ja vanemaid alt. Tegelikult aga oli ju ravil käimine vajalik eeskätt minu enda jaoks. Pärast seda võtsin end kätte ja hakkasin ilusti ravil käima.

Mis Sind depressioonist läbi aitas?

Mõned kuud pärast kirjeldatud juhtumit sain kutse Rootsi Gaucher' ühingu koosviibimisele. Alates sellest leidsin endas üles teistsuguse suhtumise. Tundsin, et pole ainus ega ükski kogu selles Gaucher' maailmas, on teisigi – nii noori kui ka vanemaid inimesi –, kes on täpselt samal teekonnal. Tunne, et keegi mind mõistab, ilma et peaks oma mõtteid lõpuni rääkima, oli hämmastav. Kogu see tutvusringkond, mis aastatega ja rahvuste kaupa kasvas – võin neid julgelt kutsuda oma Gaucher' perekonnaks. Isegi kui kohtume mitme aasta tagant korra, on ikkagi tunne, nagu oleksime koos üles kasvanud.

Tunne, et keegi mind mõistab, ilma et ma peaks oma mõtteid lõpuni rääkima, oli hämmastav.

Kõik see pühkis minu depressiooni jäädavalt minema. Olen pigem õnnelik ja oma eluga rahul. Oskan näha fakti, et minul on isegi vedanud – on palju tõsisemategi hädadega inimesi. Vahel tundub juba endalegi, et diagnoos ise kõlab hullemini kui reaalsus, mis mind terve elu saatnud on. Nii et võti on saatusekaaslaste leidmises, aga kindlasti peab ka iseendaga rahu tegema.

Millal julgesid emakssaamisest esimest korda unistada?

Kunagi väga ammu, mil olin alles laps ega teatud veel, mis saama hakkab – kas üldse rohi on olemas ja nii edasi, siis öeldi küll mu emale, et võib-olla peab tulevikus minu

lapsesaamise mõtted maha matma. Aga kui hakkasin ravi saama ja suuremaks kasvasin, siis öeldi juba, et tegelikult takistusi ega probleeme pole, sõltub, kuidas ise end tervise mõttes tunnen.

Kuskil kahekümnendate aastate paiku tekkiski soov, et loomulikult tahaks peret ja elada normaalselt nagu teised. Ka tervis oli tolleks ajaks stabiliseerunud ega tundunud enam probleemina.

Miks pereloomine Sinu jaoks tähtis oli?

Eks ikka igatsesin, et elu jääks kestma ja majas oleks rõõmu – mitte nii, et elad vaikselt omaette oma elu ära. Tahtsin, et oleks, kellega koos aega veeta ning rõõmekurbusi jagada. Ja rõõmu on lapsed toonud mulle palju!

Enne selle suure soovi teostamist eelnes muidugi korralik eeltöö. Alates 19. eluaastast olen käinud välismaal konverentsidel ja seal oli mul alati võimalik kõik oma küsimused esitada mõnele asjast veelgi teadlikumale professorile või näiteks ravimifirmadega suhelda.

Kui see teema rohkem päevakorda tuli, pani arst mulle ka geneetiku juurde aja, et saaksin täiendavaid vastuseid ja ei muretseks üle. Geneetik seletas kõik nii ilusti lahti, et see andis mulle südamerahu. Minu kõige suurem mure oli see, kas tohin samal ajal rohtu saada, kui last ootan. Geneetik tegi mulle puust ja punaseks selgeks, kas ja kui palju haigus mu lapsi ohustab.

Kuivõrd Sinu haigus lapsi mõjutab?

Reaalselt saavad nad olla ainult edasikandjad ning tõenäosus sellekski on vaid 25%.

Minu emal ja isal on mõlemal olemas see haige geen. Isegi kui mõlemal on geen olemas, on avaldumiseks vaja veel, et mõlemad annaksid selle geeni ka lapsele kaasa. Nii et haigestumise võimalus on

väga väike. Kui näiteks ainult isa oleks andnud, oleksin olnud võimalik kandja nagu mu lapsedki. Aga kui nad oleks olnud rohkem kui kandjad ja oleks olnud täiesti kindel, et ka mu lapsed pärivad sama haiguse, siis oleksin oma unistusest luua pere loobunud.

Kui riskantne rasedus selle haigusega on?

Rasedus ise ei ole riskantne, kui oled stabiilselt ravi saanud ning kõik näitajad on korras – siis sujub kõik hästi.

Esimese raseduse ajal ütles ämmaemand, et ma virisen vähem kui n-õ terved rasedad. Ma olevat vapram kui paljud teised.

Ainus asi, mida märkas in ja mille põhjustajaks peeti mu haigust, oli trombotsüütide langus kõikide rasedustega. Kui trombotsüütide tase on liiga madal, siis on verd raske pidama saada, mistõttu võib sünnituse ajal olla verekaotus väga suur. Seda esineb küll vahel ka tavarasedatel, aga ükskord oli nii, et andsin ämmaemanda jaoks vereanalüüse vahetult pärast ravi saamist, ja näit oli sel hetkel kõvasti parem. Nii et seda jälgiti minu puhul kõigi rasedustega, muud väga ei pidanudki teistmoodi tegema.

Kõik on siiski kulgenud viperusteta ning juba oledki kolme lapse ema. Mida teed kolmanda lapsega teistmoodi kui tegid esimesega? Ja kas oled pidanud haiguse tõttu emana ka millestki loobuma?

Neid teistitegemisi on palju! Alguses ei osanud üldse, muretsesin ja mõtlesin meeletult üle. Randmed on minu üks nõrk koht. Seepärast pole ma saanud oma lapsi pikalt süles kanda nagu mõni, kes koristab terve maja ära, laps süles. Minu lapsed on kõik harjunud olema mu lähedal, näiteks beebipesas, aga sülelapsed pole nad olnud. Teistpidi on see jällegi positiivne: nad pole liiga minu külge klammerdunud ega ära hellitatud.

Ma pole saanud oma lapsi pikalt süles kanda.

Kas mõne uusaastalubaduse ka annad?

Lubadust ei oskagi öelda, aga suur muutus on see, et saan lõpuks tilgutiravist lahti. Uus ravim tuli Eestisse juba 2 aastat tagasi, aga kui selgus, et meil on plaanis ka kolmas laps, siis öeldi, et parem on ravi vahetada siis, kui perekomplekt on koos. Arstidel lihtsalt ei ole veel piisavalt teadmisi tabletiravi võimalikest mõjudest.

Aga nüüd olen sealmaal, et sain analüüsid ära anda ja ootan jaanuari, et ravi vahetada. Usun, et see teeb elu hulga lihtsamaks pärast 20 aasta pikkust kaks korda kuus nõeltega torkimist – mu sooned on juba betoonist vist! (Naerab.) ●

Harvikaigused Rootsis – vaade Ågrenska keskuse tegevusele

Meelis Joost | EPIKoja peaspetsialist välissuhete valdkonnas, SA Eesti Ågrenska Fond juhatuse liige

► **Anders Olauson on pikaajaline Ågrenska keskuse juht, Gunilla Jaeger juhhib keskuse teenuste arendamist. Mõlemad viibisid 1989. aastal avatud Ågrenska keskuse loomise juures. Uurisime, kuidas keskus sündis ning millised on tulevikuplaanid.**

Olete kaks aktiivset inimest, kes asusite Rootsis 1980ndate aastate keskpaigas puudega lastele ja nende peredele suunatud teenuseid uuendama. Aitate jõuliselt kaasa sarnaste teenuste arendamisele ka Eestis. Mis teid selle tegevuseni viis?

Anders Olauson (Anders): Mind tõi puudega lapse ja tema pere juurde see, et olin ühele Rogeri-nimelisele poisile tugiisikuks. Nägin, kuidas ta haiglast sissevälja sõelus, ilma et tema seisund paranenud oleks. Tundsin, et läheneda tuleb kogu perele – sellest meie perekeskne kontseptsioon alguse saigi.

Oleme algusest peale teinud koostööd erinevate haiglate ja keskustega, mis püüdsid harvikaiguste teemat hallata. Olla kursis, mis toimub – see põhimõte on Ågrenska keskuse jaoks alati väga tähtis olnud. Mis puudutab kontseptsiooni juurutamist teises ühiskonnas, siis meie seisukoht on, et harvikaigusega lapse ja tema pere vajadused on samad kõikjal.

Pärast paari aastat meie põhiprogrammiga seotud teenuste osutamist saime hulganisti positiivset tagasisidet: inimesed kiitsid, et meie teenused on neid päriselt aidanud, nad said abi igapäevaeluga toimetulekul.

Eestisse tõi meid juhus – üks kohtumine lennukis. Sattusime lendamise ajal vestlema Elvas tegutseva Stenströms Skjortfabrik Eesti OÜ omaniku Anders Bengtssoniga puuetega

laste ja pere teemal ning huvi Rootsis juba toimiva kontseptsiooni toomise vastu Eestisse oli vastastikune.

Gunilla Jaeger (Gunilla): Usume oma peamise idee kasulikkusse, ehkki loomulikult pole me seisnud paigal, vaid oleme saanud tagasisidele toetudes aastate jooksul õppinud ja arendanud oma lapsehoiu- ja perenõustamisteenuseid. Tänu meie keskuse teenusel käivatele peredele oleme saanud väga palju infot pere vajaduste kohta ja teame, keda ühiskonnas mõjutada, et olukord harvikaiguste patsientide jaoks paraneks.

Meie kontseptsioon on lihtne. Oma pereprogrammide raames kutsume viieks



Anders Olauson ja Gunilla Jaeger. Foto: erakogu

päevaks ehk siis esmaspäevast reedeni kokku umbes kümme peret, kelle lapsel on üks ja sama harvaesinev diagnoos. Pakume vanematele kõige värskemad ekspertinfot nende lapsel oleva harvikaiguse kohta koos võimalusega vestelda, kogemusi vahetada ning üksteiselt õppida. Asjaosalised lapsed ja nende õed-vennad osalevad just nende vajaduste järgi kujundatud koolitundides, koolieelsetes või vaba-aja tegevustes. Ajutine hoiuteenus nädalavahetustel ning koolivaheaegadel koondab erineva diagnoosiga lapsed – mõnel neist on harvikaigus, mõnel mitte.

Nagu Anders ütles – meie meelest on inimeste vajadused, sh puudega lapse ning täiskasvanu vajadused, kõikjal sarnased. Seetõttu leidsime, et meie kontseptsioon võiks liikuda ka väljaspoole Rootsi riigi piire. See näis loomuliku sammuna.

Kaua te juba olete harvikaiguste teemaga tegelenud? Kas mingid arengud selles valdkonnas vääriks eraldi esile toomist ja kui, siis millised?

Anders: Üks oluline muutus on üleminek “ekspertide poolt juhitud patsiendi” mõtte-maailmast arusaamisele, et patsient juhib suuresti protsesse, on aktiivne osapool ehk jõustatud patsient.

Meie pereprogramm ning harvikaigustega täiskasvanutele suunatud tegevused keskenduvad sihtgrupile harvikaiguste-alase info jagamisele, sealhulgas jagame infot haiguse mõjust. Jagatava info sisuks on harvikaiguse meditsiiniline iseloom, samuti sotsiaalse ja haridusliku arengu valdkonnad. Eesmärk on varustada inimene n-ö tööriistadega, mille abil iseseisvalt oma igapäeva-eluga toime tulla, ehk siis – kuidas suhelda otsustajatega, teenuseosutajatega tervishoiu-süsteemis, koolis, hoolekandes, sotsiaalkindustuses jne. Siia kuulub ka inimeste võimekuse arendamine, et võtta ise vastu

teadlikke otsuseid, mis puudutavad inimese elu-olu pikas perspektiivis.

Vahel, kui teemaks on mitte-väga-igapäine teema, tundub, et midagi ei ole muutunud. Kuidas suhtutakse harvikaigustesse Rootsis?

Gunilla: Palju on küll paranenud, aga Rootsi seadusandluses kindlustatud võrdseid võimalusi ja ühiskonda täielikku kaasamist ei ole veel saavutatud. Harvikaigustega inimestel on sageli väga erinevad, keerulised toimetulekuvajadused, vahel on need silmaga nähtavad, vahel mitte. Otsustajate ja teenuseosutajate teadlikkus on tõusnud, kuid endiselt valitsevad suured lüngad harvikaiguste-alastes teadmistes. Eriti puudutab see harvikaigusega täiskasvanuid. Tänapäeval saavad paljud täiskasvanud õige diagnoosi ning väga paljud lapsena diagnoosi saanud saavad täiskasvanuks tänu teadusuuringutele ning ravi ja rehabilitatsiooni arengule.

Ågrenska keskus koordineerib Rootsis harvikaiguste-alase info kogumist ja levitamist. Kuidas see süsteem täpsemalt toimib, kuidas seda rahastatakse ning teisiti toetatakse?

Anders: Ågrenska juures tegutseb alates 2020. aasta algusest Harvaesinevate tervislike seisundite alase info keskus. See on 2013. aastal loodud üleriigilise harvikaiguste infokeskuse järglane. Harvikaiguste infokeskus tegutses samuti Ågrenska keskuse juures. Ågrenska keskus võitis Rootsi tervishoiu ja heaolu ameti hanke, mis oli korraldatud selle teenuse osutaja leidmiseks. Infokeskus koostab ning tutvustab avalikusele rohkem kui 300 harvaesinevat terviseseisundit. Infot uuendatakse pidevalt ning samuti lisatakse uusi diagnoose. Keskusel on lai harvikaiguste valdkonna spetsialistide ning teadlaste võrgustik.

Milliseid algatusi Euroopa või maailma tasandil võiks harvikaiguste vallas esile tuua? Olen kuulnud RareResourceNet algatusest – mida see endast kujutab?

Anders: RareResourceNet on Euroopa harvikaigustega tegelevate infokeskuste võrgustik, mille eesmärgiks on terviklike hoolekandelahenduste pakkumine ning arendamine, nn *one-stop-shop* mudeli juurutamine inimestele, kes peavad igapäevaselt oma elus harvikaigusega toime tulema. Eesmärk on tõsta hoolekande ja tugimeetmete taset. Praegu peab harvikaiguse põdeja olema sageli ise kõikide sekkumiste koordinaator – ta peab teadma, mis tüüpi meditsiinilist abi on vaja ning millal. Muude teenuste ja tugimeetmete tase on samuti kõikuv, inimene ise peab väga palju pingutama, saamaks teenuseid – kui see üleüldse õnnestub.

Piiriülese koostöö algatus on väärtuslik, kuna sedasi saab inimene ja tema pere abi kõikjal Euroopas, elukohariigist olenemata. Loomulikult eksisteerivad majanduslikud ning kultuurilised erinevused, kuid vaadates, mis on need viis suurt teemat (tervishoid, sotsiaalteenused, haridus, sotsiaalkindlustus ning tööhõive), on arenguvajadused sarnased.

Võrgustikku kuuluvad keskused on Ågrenska keskus Rootsis, Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras Hispaanias, Debra Centre Horvaatias, Eesti Ågrenska keskus Eestis, Frambu Norras ja NUoRo Rumeenias. Liikmete sekka kuulub ka Euroopa harvikaiguste katusorganisatsioon EURORDIS, mis esindab patsiente.

Rahvusvahelisel tasandil on väga suureks sammuks edasi Harvikaiguste MTÜ-de Komitee (The NGO Committee for Rare Diseases, CfRD) asutamine New Yorgis 2016. a novembris. MTÜ-de komitee asutajateks olid Ågrenska Sihtasutus ja Euroopa harvikaiguste katusorganisatsioon EURORDIS ning

nende eesmärk oli muuta harvikaiguste teema nähtavaks maailma tasandil. CfRD on täitnud väga olulist rolli, koondades patsientide organisatsioone üle kogu maailma ning samuti toonud arutelulaua taha ÜRO enda üksused nagu Maailma Tervishoiu Organisatsiooni WHO. Harvikaiguste teema ei olnud ÜRO struktuurides varem esindatud, kuid nüüd on see võetud Universaalse tervisekaitse ning kogu WHO tegevustesse. ÜRO peakontoris New Yorgis toimunud asutamisteremoonia ettevalmistamisele aitas väga palju kaasa Eesti saatkond ja suursaadik Sven Jürgenson.

Teine oluline tegija harvikaiguste valdkonnas Euroopas on Euroopa harvikaiguste katusorganisatsioon EURORDIS. See on ainulaadne mittetulunduslik liit, kuhu on koondunud 932 harvikaiguste patsientide organisatsiooni 73 riigist. Omavahel tehakse koostööd eesmärgiga parandada üle 30 miljoni harvikaigusega eurooplase elu. Ågrenska keskus Rootsis on EURORDIS täisliige alates 1998. aastast. Ühendades patsiente, peresid ja patsientide rühmi, tuues kokku erinevad osapooled ning pannes harvikaigustega kokku puutujad omavahelisele koostööle, on EURORDIS valdkonna kajastaja, mõjutades teadusuuringuid, poliitikaotsusi ning teenuste osutamist.

Euroopa Patsientide Akadeemia EUPATI on loodud eesmärgiga kaasata sobivaid patsiente ravimite väljatöötamise protsessi. EUPATI sai alguse aastal 2008 koostööprojektina, kus osalesid Euroopa Patsientide Foorum EPF, paljud teised patsientide organisatsioonid, ravimifirmad, kõrgkoolid ja ravimiametid. Rahastajaks oli Innovatiivsete ravimite algatus Innovative Medicines Initiative ehk IMI.

Eesti Ågrenska keskuses on hetkel käsil kahe uue arenduse elluviimine. Euroopa Liit rahastab noorte täiskasvanute intervall-

hoiuteenuse kohtade rajamist, samuti kerkib Eesti riigieelarveliste vahenditega majutuskompleks puuetega lastele ja nende peredele, kusjuures viimases on ka tegevusruumid pereprogrammides osalejatele. Ågrenska keskuses Rootsis valmis mõned aastad tagasi uus tegevus- ja majutuskompleks.

Kuidas on vastne tegevuskeskkond teie teenuseid mõjutanud, eelkõige mis mõju on sellel olnud harvikaigusega teenusesaajatele?

Gunilla: Tänu laialdasele kontaktvõrgustikule ning võimekale lobitööle, mis tõi meile helde annetuse, on meil nüüd olemas kaasaegne suurepäraselt varustatud maja, kus saab viia läbi tegevusi, koolitusi, kogeda virtuaalreaalsust, majutada osalejaid ning viia läbi uuringuid. Hoone on hästi läbi mõeldud, selle funktsioone on lihtne kohandada kasutajate vajadustele. See on meie uus "kodu" pereprogrammis osalejatele, harvikaigusega täiskasvanutele ning ajutise hooldeteenuse saajatele. Majas on mugavaid väikseid nurgakesi, kus on mõnus juttu vesta ja mõtteid vahetada, aga ka suuremaid ruume, kus mängida, õppida, viibida suuremas rühmas. Maja on rahuliku olekuga, kaunistused on tagasihoidlikud, põrandad on mürasummutava kattega, mööbel kasutajatele hästi sobiv, treppidel on käsipuud kahel kõrgusel, pesuruumid on mugavad ja tunnete toas on võimalik oma erinevaid aistinguid võimendada. Talveaeg ühendab sise- ja välisruume.

Nii harvikaigusega kui ka levinumate puuetega külastajate jaoks on ehk tähtsaim see, et saame korraga ja ühtaegu meeldivates tingimustes võtta vastu rohkem osalejaid. Maja on päevasel ajal elust tulvil, kuid pakub häid võimalusi ka puhkuseks ning omaette olemiseks. Eriti oodatud on lõõgastumine pärast aktiivseid päevategevusi, mis sisaldavad lastele koolitööde tegemist, vane-

matele loengutel osalemist ning omavahelisi arutelusid. Keskkond innustab panustama ka harvikaiguste valdkonna uuringutesse.

Ehkki uus maja on mugav, kasutame oma vanemaid hooneid ikka aktiivselt edasi: meie vana peahoone on endiselt Ågrenska süda, samuti nagu Tammistu mõisa peahoone jääb Eesti Ågrenska keskuse südameks ka pärast uute võimaluste kasutuselevõttu.

Liitpuude põhjuseks on sageli harvikaigus. Tänapäevaks on meil olemas ettekujutus, missugused hakkavad välja nägema täiskasvanud liitpuudega ja intellekti- puudega noorte intervallhoolduse teenuskohad. Uues keskkonnas on võimalik tõhusamalt aidata neid noori, kes varsti astuvad iseseisvasse ellu, kuid vajavad selleks üleminekuperioodi. Keskkonna moderniseerimist toetab Euroopa Liidu Struktuuri- fondide meede.

Meil on tõeliselt hea meel, et Eesti riigi toetusel ning Alexela AS täiendaval toel valmib Eesti Ågrenska Tammistu keskuses peremaja, kus on õige pea loodud suurepärased tingimused harvikaigusega laste ja nende perede jaoks. ●



Ågrenska keskuse uus hoone Rootsis. Foto: erakogu

Dr Tiia Reimand: „Kõik on võimalik, kui me ühiselt selle nimel töötame!“

Meelis Joost | EPIKoja peaspetsialist välissuhete valdkonnas, SA Eesti Ågrenska Fond juhatuse liige

► **Doktor Tiia Reimand on arstiteadlane, pediaater ja geneetik ning Eesti Inimgeneetika Ühingu asutajaliige. Oma töös uurib ta kromosoomhaigusi ning tegeleb ka sünnieelse diagnostikaga. Tema on üks neist, kes ärevil vanematele helistavad ja tulemuse teatavad – vahel hea, ent vahel ka mitte nii väga hea.**

Dr Tiia Reimand – puutute igapäevatoos kokku harvikaigustega. Milliste Eestis eriti harva esinevate diagnooside tuvastamisel olete oma panuse andnud?

Minu igapäevatöö koosnebki vaid harvikaigustest, sest kõik geneetilised haigused on harva esinevad. Praeguse seisuga on näiteks sagedasim kromosoomhaigus, Downi sündroom, mille esinemissagedus on umbes 1:500 viljastumise kohta, muutunud paljudes riikides, ka Eestis, sünni hetkeks haruldaseks haiguseks ja seda tänu meie diagnostika järjest parematele võimalustele.

Seega ma ei saa tuua siin välja üht-kaht konkreetset haigust. Olen olnud haruldasi haigusi käsitlevate erinevate teadusprojektide üheks põhitäitjaks, üks neist oli näiteks professor Vallo Tillmanni juhitud "Lapse arengut, krooniliste haiguste patogeneesi, diagnoosimist ja ravi kaugtulemusi määravad tegurid lastel: uued võimalused nende mõjutamiseks ja raviks." Samuti olen olnud põhitäitjaks professor Katrin Õunapi eestvedamisel läbi viidud erinevates projektides, mille käigus oleme uurinud päriliku kurtuse levimust ja geneetilisi põhjuseid, kaasa-sündinud düsmorfsete tunnuste ja samuti kasvu- ja arenguhäirete geneetilisi põhjuseid lastel. Hetkel uurime haruldaste kaasa-sündinud lihashaiguste ja neurometaboolsete haiguste levimust ning diagnostika võimaluste parandamist.

Sageli ei saa geneetik edastada patsiendile ja tema lähedastele rõõmustavat teadet – et ravi on olemas ja kõik saab korda. Kuidas nende olukordadega toime tulla?

Me saame häid uudiseid anda tõesti kahjuks väga harva. Neid edastame peamiselt sünnieelselt, kui me ei ole tulevasel lapsel leidnud perekonnas juba teadaolevat pärilikku haigust ja võime perele anda kindluse vähemalt ühegi konkreetse haiguse osas. Enamasti on meie vastused aga kahesugused. Esiteks me saame öelda, et ei leidnud teadaolevalt haigusseoselist muutust, mis aga ei tähenda, et seda muutust isiku pärilikus informatsioonis ei oleks. Lihtsalt momendi teadmiste valguses me ei leidnud seda. Igal inimesel on pärilikkuse materjali sadade tuhandete muutuste piires ja enamus neist muutustest ei põhjusta haigusseisundit. Kõiki haigusega seotud muutuseid me aga momendil veel ei tea. Mõnes mõttes võib pidada ka selliseid vastuseid natuke halvaks, kuigi enamik perekondi ohkab neid kuulates kergendatult. Aga kuni me ei tea, mis on põhjustanud selle konkreetse haiguspildi, on meil kindlasti ka oluliselt raskem tulevikus peret aidata prognoosi ja kordustõenäosuste osas, ravist rääkimata.

Teist tüüpi vastused on aga juba konkreetsemad – me ütleme, et isiku vaevused on tingitud sellest teatud muutusest. Aga kui me ütleme patsiendile diagnoosi, reeglina pika



Doktor Tiia Reimand. Foto: erakogu

ja võõra nimetuse, tundub see jällegi perele alguses negatiivse uudisena. Kuidas saab minul või mu lapsel olla midagi, mis ei kao mitte kuhugi? Mis mõttes olen mina andnud oma lapsele haiguse? Üks ema ütles, et pärast diagnoosi saamist tundis ta, kuidas tema otsa ees põleb kõigile nähtav silt: läbikukkunud! Kuidas sellega toime tulla? Siin ei ole ühest retsepti. Need pered vajavad kindlasti nõustamist, ja korduvalt. Vajadusel ka psühholoogi, mõne teise spetsialisti nõustamist, sest raske on tulla tagasi inimese juurde, kes on purustanud lootuse. Esimesel korral kuuled sa paratamatult vaid üksikuid lausekatkeid, sest ehmatusest eluaegsest haigusest lihtsalt halvab igasuguse mõttetegevuse. Kindlasti on

vaja leida mingi positiivne kild, millest patsient saaks kinni võtta. Olgu või näiteks see, et laps hakkab rääkima hiljem, aga rõhutada, et ta siiski hakkab rääkima. Kuid loomulikult on paratamatult haiguseid, mille puhul me oleme sunnitud ütlema, et prognoositav eluiga ei ole pikk. Seda sõnumit on väga raske positiivses võtmes edastada ja ainsaks positiivseks ivaks võib siin olla võimalus teisi pereliikmeid varakult kontrollida ja hakata sümptome ennetama.

Üks ema ütles, et pärast diagnoosi saamist tundis ta, kuidas tema otsa ees põleb kõigile nähtav silt: läbikukkunud!

Eestis on meditsiinialane teave koondunud eelkõige suurtesse keskustesse, Tallinnasse ja Tartusse. Millised muljed on jäänud omavahelise koostöö osas, mis puudutab harvikaiguste diagnoosimist? Mil määral teete koostööd kolleegidega piiri tagant?

Võttes definitsiooni, et harvikaigus on haigus, mida esineb inimese kohta harvem kui 1:2000 ning meil sünnib aastas ca 13 000-14 000 last, siis ühe harvikaiguse diagnoosiga lapsi peaks aastas sündima eeldatavalt 6-7. Enamasti sünnib neid õnneks vähem. Samas aga diagnoositakse rohkem erinevaid haiguseid. Seega võib meditsiinigeneetiku igapäevatööd võrrelda nõela otsimisega heinakuhjast. Üksi on seda nõela raske leida. Me töötame meeskonnana ja küsime pidevalt nõu kolleegidelt nii Eestis kui ka välismaal. Kui Eestis on näiteks kaks patsienti ühe konkreetse geneetilise diagnoosiga, siis on selge, et ülejäänud 10 meditsiinigeneetikut ei ole seda haigust isiklikult kunagi näinud ning ilmselt võib neil haiguse äratundmisega tekkida raskusi, kui kolleeg appi ei tule. Selleks saame

regulaarselt mitu korda aastas kokku, et arutada diagnoosihüpoteese ja edasisi uuringuid.

Me kõik käime pidevalt rahvusvahelistel koolitustel või teistes keskustes teadmisi täiendamas. Euroopa Inimesegeneetika Seltsi aastakonverentsil on igal aastal vähemalt kaks töötuba pühendatud just sellistele, meie keeles ebaselgetele juhtumitele. Seal saab arst rääkida patsiendi haiguslugu teistele arstidele ja teadlastele ning kõik püüavad ühiselt lahendust leida. Koostöö kõigi kolleegidega on väga tihe ja pidev. Enda praktikas ei ole veel siiani kohanud kolleegi, kes ei oleks vajadusel oma teadmiste ja oskustega appi tulnud.

Sama diagnoos käitub erinevate geeni-kombinatsioonide puhul erinevalt. Kui suuri erinevusi olete oma praktikas kohanud?

Ega geneetilised haigused ei käitu siin kuidagi teistmoodi kui näiteks infektsioonhaigused. Hetkel räägitakse palju COVID-19 puhul ilma sümptomiteta isikutest, kes võivad haigust edasi kanda enese teadmata. Võib öelda, et kogu inimese organism on üks töötav masin. Kui hästi ta töötab, sõltub kindlasti peamisest ehitusmaterjalist ehk geneetikast, aga sama oluline on keskkond, kus masin töötama peab, masina hooldus ja kulumise eripärad. Seega on erinevused ka meie haiguste korral väga laiad.

Kas harvikaiguste diagnoosimise ja ravi puhul võib öelda, et tunneli lõpus paistab valgus?

Enamiku geneetiliste haiguste korral põhjuslikku ravi veel ei ole. Me suudame vaid sümptome leevendada või nende teket aeglustada. Samas on siiski ka haiguseid, mille korral me saame näiteks asendada puuduva ensüümi; mõne haiguse korral aitab uue elundi või luuüdi siirdamine. Geeni või

tema funktsiooni parandada saab hetkel vaid loetud haiguste puhul. Kuid me väga loodame, et nii nagu on viimase kümne aasta jooksul teinud tohutu hüppe edasi geneetiliste haiguste diagnostika, siis järgneva 10 aasta jooksul arenevad sama jõudsalt edasi nende haiguste ravivõimalused.

Geeniteadus on suhteliselt noor distsipliin. Mida toob tulevik geeniteadusesse? Kas ees on ootamas murranguid?

Meil on juba olemas väga head võimalused geenihaiguste diagnostikas. Arvan, et lähitulevikus saabki kõige murrangulisemaks pärilike haiguste ravi. Kui maailmas on 10 isikut ühe haigusega, siis ravimi väljatöötamine tundub esmapilgul võimatu. Olen siiski veendunud, et tegelikult on kõik võimalik, kui me ühiselt ja pühendunult selle nimel töötame. ●



Geneetika. Foto: Pexels

Me kõik võime olla mõne harvikaiguse kandjad

Kristi Kallaste | ajakirja Sinuga kaasautor

► **Geenivaramu ja geneetikakeskuse osalusest harvikaiguste ennetamisel, avastamisel ning ravis räägib professor Neeme Tõnisson, Tartu Ülikooli genoomika instituudi vanemteadur ja meditsiinigeneetik.**



Professor Neeme Tõnisson. Foto: erakogu

Kui keeruline on uurida inimese geene harvikaiguste seisukohalt?

Väga oluline erinevus on see, kui palju meil on reaalselt haigeid ja sootuks teine teema on kandjasagedus. Paljudel inimestel esineb mingi haigus retsessiivsel kujul – st nad kannavad seda, ent ise on terved. Retsessiivne haigus on selline haigus, mille kõik geenid on kahes koopias. Kui see haiguse geenivariant on ühes geenikoopias, siis võib inimene ise olla täiesti terve, aga ta on selle haiguse kandja. Enamasti ei tea inimene ise sellest midagi. Kui nüüd see inimene loob suhte kaaslasega, kes juhtumisi on samuti selle haiguse kandja ja neil sünnib laps, ning see laps saab mõlemalt vanemalt kaasa selle geenivariandi, siis tema võib olla juba haige. Statistiliselt on haigusekandjatest vanemate paari lastest haigeid umbes üks neljandik. Samas on siin tegu ikkagi kõigest statistikaga – haigus ei pruugi tingimata avalduda, võib juhtuda ka nii, et lastestki saavad lihtsalt haigusekandjad.

Mida haruldasem haigus, seda vähem me seda põhjustavaid geenivariante tunneme. Kuna Eestis sünnib vaid paar inimest aastas mingi kindla haigusega, polegi eriti valimit, kelle peal uurida. On küll mõned erandid – näiteks tsüstilist fibroosi on uuritud üsnagi põhjalikult. Too tõbi on suhteliselt sage

retsessiivne mudelhaigus, mida põhjustav geen on meile teada juba aastakümneid.

Võime küll teada geeni, aga me ei tea veel kaugeltki kõigi geenivariantide tähendust. Palju on haruldasi geenivariante, mille tähendus on ebaselge. Töö toimub geeni-varamu rahvastikupõhise biopanga andmes-tikega. Harvikaiguste puhul on kliinilises töös väga pikk tee jõudmaks diagnoosini ja suur osa jääbki diagnoosimata. Me otsime haigusi diagnoosikoodide abil, kuid viimased võivad olla väga varieeruvad. Näiteks ei õnnestu meil tavaliselt leida otse Fabry tõve diagnoosi, küll aga võime heal juhul leida vihjena mõne kroonilise neeruhaiguse ja sealtkaudu jõuda välja Fabry tõveni. See-tõttu on diagnooside alusel harvikaiguseni jõudmine keeruline.

Geenivaramu biopank pakub selleks paremaid võimalusi ja seda oleme ka püüdnud kasutada. See annab päris hea ülevaate, millised võiksid Eesti kontekstis olla harvikaigusi põhjustavad geeni-variandid. Kuid selleks vajame võimalikult suurt hulka valimit ja mitte ainult haigete, vaid ka tervete oma, tuvastamaks, kui palju võiks Eestis olla mingi haiguse varjatud kandjaid. Kui geenivaramu andmebaasidega on liitunud sajad tuhanded inimesed, siis see juba annab võimaluse hakata haiguste osas mingit pilti looma ja vastavaid geene kaardistama.

Geenivaramu tegeleb laiade masside geeniuuringutega, mitte niivõrd peredega. Kliiniline töö toimub teistmoodi. Näiteks antakse meile lahendada ebaselge haigus-juhtum. Ühe võimalusena tekib küsimus, et kas sellel patsiendil võiks olla mingi harvikaiguse, ja seda hakatakse otsima. Varem otsiti üksikute geenide kaupa, tänapäeval reeglina alustatakse otsimist geenipaneelidest. Kliinikum on kasutusel suured sekveneerimise

paneelid, kus on peal tuhanded geenid. Need vaadatakse läbi teatud gruppide kaupa – mingite haiguste kontekstis on need geenid kokku grupeeritud ja sealtkaudu püüamegi leida haiguse põhjust. Mõnikord on juba teada, et selle pere sees esineb teatud haiguse geenivariant. Eelinfo olemasolul on otsimine lihtsam.

Hetkel on Geenivaramul olemas 200 000 eestimaalase geenikaardid. Oleme katsetanud teatud harvikaiguste osas, et kas suudaksime neid geenivaramust üles leida. Siia kuuluvad mõned lüsosomaalsed ainevahetushaigused, samuti oleme katsetanud, kas leiaksime üles geenid, mis põhjustavad näiteks Pompe'i tõbe – too haigus põhjustab skeletilihaste nõrkust, mis võib avalduda ka hilisemas elueas.

Kuna harvikaiguseid on tuhandeid, on see sisuliselt nõela otsimine heinakuhjast. Lootused on rajatud eeskätt geeniandmebaaside täiustamisele – mida rohkem on meil eelnevalt andmeid, seda lihtsam on geene otsida. Suur osa geene on endiselt tuvastamata, seda isegi ühe konkreetse haiguse piires.

Geenivaramu teeb koostööd klinitistidega (s.o kliinikus töötav arst). Geenivaramu andmebaasi satub rohkem terveid või kergemate haigustunnustega isikuid, seevastu kliinilises töös puututakse kokku raskemate vormidega. Muidugi on neidki inimesi, kes on andnud oma geeniproovi nii Geenivaramusse kui sattunud ka klinitisti juurde. Pooldan väga seda, et Geenivaramust võiks perekond teha päringuid laadis, et kas teil üht või teist haigust on uuritud. Kliinilises töös on võimalik kasutada meilt saadud andmes-tikku, kui see konkreetse haiguse kohta juba loodud on.

Geenivaramu on üldjoontes siiski teadustöö andmebaas. Otseste perekonda puudutavate terviseprobleemidega tegeleb kliinikus arst.

Kas Eesti Geenivaramu andmebaas on vaid Eesti riigi piires? Kuidas on rahvusvahelise koostööga?

Eesti andmebaasid on ikka Eesti geenidoonoritest. Küll aga me saame neid võrrelda rahvusvaheliste andmebaasidega.

Meil on teada tervete isikute geenivariandid. Kui leitakse mõni haruldane geenivariant, siis alati vaadatakse esiteks, et kui palju seda tervetel isikutel üldse on. Saame arvutiprogrammi abil ennustada, kuidas see geenivariant geeni mõjutab, aga teine pool selle haigusseose hindamisel on see, et vaadata, kui palju esineb seda varianti tervetel inimestel.

Kui on nt dominantne haigus, siis eeldame, et geenivariant on seotud haigusriskiga ja sel juhul võibki meil tegemist olla harvikaigusega – ehk sellisega, mida tervetel tuleb väga harva ette.

Teeme tihedat koostööd teiste riikide uuringukeskustega. Üks tuntumatest on Suurbritannia biopank, mis oma andmeid meiega aktiivselt jagab. Teiseks võib välja tuua koostöö soomlaste FinnGen projektiga, mis on analoogne meie Geenivaramuga. Kui üks pool on avastanud mingid leiud, siis võib ta paluda teha koostööpartneril kordusuuringuid, kontrollimaks, kas leiud ka teisel pool paika peavad.

Lihtsam on rääkida keskmise sagedusega haigustest, kuna neid on Geenivaramus tänu suuremale valimile suudetud rohkem läbi töötada. Siia kuuluvad ühe kindla geeniga seotud haigused nagu näiteks perekondlik hüperkolesteroleemia või perekondlik rinnavõi munasarjavähk, samuti Lynchi sündroom, mis oma olemuselt on perekondlik soolevähk. Geeniuuringutega on juba tuvastatud sadu ja sadu nende haiguste kandjaid, kusjuures inimesed ise tundsid end tervena. Paljudel inimestel võib olla mõni harvikaigus, ent kuna see esineb kergel kujul,

ei minda sellega arsti juurde või ei oska arst seda diagnoosida.

Eestis on käimas riiklik pilootprojekt, mida rahastatakse Eesti Teadusagentuuri poolt Euroopa Regionaalarengu Fondi programmi RITA vahenditest. Tolle projekti kliinilises etapis saadetakse kutsed rohkem kui tuhandele Eesti Geenivaramu geenidoonorile, kes on geenandmete alusel välja valitud, kuna neil on leitud soodumus rinnavõi munasarjavähile. Selline on üks mudel, kuidas biopanka kogutud andmetest on inimesele kasu.



Labor. Foto: Pexels

Kas geene saab ravida?

Mingil määral jah, ehkki geenide mõjutamine on keeruline. Siin peaks appi tulema suunatud ravimid ehk siis personaalsed, konkreetselt just sellele inimesele või perekonnale disainitud ravimid. Ent see on väga kallis ja jääb kalliks ilmselt ka tulevikus.

Osa geneetiliste haiguste puhul on küll olemas ravimeid, mis suudavad mingite väikeste molekulidega või ka lihtsalt mingit ainevahetuse rada mõjutades niisuguse geenidefekti olemasolu või mõju vähendada. Geeni enda ravimine on küll keeruline, aga geenidefekti mõju ravimine ei ole utopia.

Vähiravis on juba turule jõudnud konkreetsele inimesele suunatud ravimid...

Jah. Põhimõtteliselt on iga vähi taga geenimuutused. Aga need võivad olla kas pärilikud või elu jooksul omandatud.

Pärilik foon võib olla üks paljudest markeritest. Räägitakse polügeensest pärilikkusest, polügeensetest riskiskooridest. See võib olla vaid ühe geeni defekt, nagu ka juba mainitud perekondlik rinnavõi munasarjavähk või Lynchi sündroom. Aga kindlasti on vähi puhul ka koes tekkinud muutused. Teatud pärilike geenidefektide puhul võib olla oma suunatud ravi ja on ka ravimid selliste omandatud geenidefektide jaoks.

Kas ka elu jooksul tekkinud geeniviga võib järglastele päranduda?

Vähikoes tekkinud geenivead reeglina ei ole pärilikud. See mõjutab ikkagi vaid seda ühte kudet. Rakud võivad küll metastaseeruda, levides erinevatesse kohtadesse kehas, aga sugurakke see üldiselt ei mõjuta.

On teine liik muutusi, *de novo* ehk „uusmuutused“, mis võivad toimuda elu jooksul sugurakkudes. Vanema sugurakus tekkinud muutus jõuab järglaseni ja laps võib

sündida haigena. Ka harvikaiguste taga on päris palju selliseid uustekkelisi muutusi. Kui vanem on terve, aga tema sugurakkudes on toimunud muutus ja see on kandunud üle järglasele, siis võib see päranduda veelgi edasi, ka lapselastele. Kui laps on selle geenimuutuse tõttu haige, siis on tõenäoliselt ka tema sugurakud haaratud ja sel juhul võib haigus kanduda omakorda edasi. Üsna palju on selliseid väikeseid genoomseid muutuseid, mis võivad tekkida spontaanselt, vaid teatud genoomi piirkondades ja samas nende kandjad võivad neid edasi pärandada oma lastele.

Aga kui paar on mõlemad vigase geeni kandjad ja on oht, et neil sünnib haige laps, kuidas soovitate neil talitada?

Siin on vahe, kas me juba teame, on nad kandjad või ei tea. Me kõik kanname tegelikult mingit arvu vigaseid geenivariante, aga puhtstatistiliselt satub inimene teise samasuguse partneriga kokku harva – seepärast ongi tegu harvikaigustega.

Me kõik kanname tegelikult mingit arvu vigaseid geenivariante.

Aga kui me juba teame paari geenikandlusest, siis loomulikult on vanematele võimalik pakkuda informeeritud valikuid. On olemas sünnieelse diagnostika võimalused ning viimasel ajal on juurde tulnud ka embrüodiagnostika. Viimast rakendatakse tasapisi juba ka Eestis, haigekassa on nende uuringute teostamiseks loa andnud.

Mõnes riigis toimuvad kõikidele kodanikele mõeldud suured kandjate sõeluuringud. Eestis on hetkel selline praktika, et kandlust uurime vaid nende paaride puhul, kus ühel vanematest on juba

teada mingi haiguse geenikandlus – siis uuritakse ka tema partnerit sama haiguse kandluse suhtes. Seda teeme ka siis, kui suguvõsas on sündinud haige laps.

Näiteks Iisraelis uuritakse kõiki paare teatud haiguste kandluse osas ja nende laialdased kandlusuuringud on jõudnud sünnieelse pereplaneerimise ja -nõustamise programmi. See kõik on neil tervishoiusüsteemi poolt kinni makstud ja positiivse leiu korral pakutakse kõikvõimalikke protseduure: sünnieelne diagnostika, embrüodiagnostika jm. Minu arvates on see üks suund, kuhupoole ka Euroopa võiks liikuda.

Eesti suur pluss on, et meil ei ole väga palju sugulusabielusid. Aškenazi juutidel on olnud kombeks sugulastevahelised abielud ja see on neile kaasa toonud teatud haiguste oluliselt suurema sageduse. Tänu tihedale läbikäimisele teiste rahvastega nii ajaloos kui ka olevikus püsib eestlaste seas harvikaiguste sagedus suhteliselt madal.

Arvan, et iseenesest ei takista miski ka Eestis juba lähiajal hakata pakkuma kandlusuuringuid, kasvõi näiteks tsüstilise fibroosi puhul. Üks võimalus on teha vastsündinute sõeluuringuid. Teine moodus on pakkuda kandjate uuringut teatud sagedaste geenivariantide suhtes, need testid ei ole väga kallid.

Suurte geenipaneelide uuring on kallis, täisgenoomi või eksoomi uuringu hinnad kliinilises töös kõiguvad 1 000-2000 euro vahel. Kuid alati ei peagi tegema täisuuuringut, saame otsida ka ainult kindlaid geenivariante.

Kui inimesed soovivad teha geeniuuringuid konkreetse haiguse suhtes, kas Eestis on selleks võimalus?

Kliinilises töös tuleb lähtuda eeskätt näidustustest, mistõttu Eestis hetkel seda väga ei tehta – kui just suguvõsas pole ühtegi haiget või teadaolevat haigusekandjat ega

sugulusabielu. Kui inimene ise on väga-väga huvitatud, siis oleme teatud kandlusi uurinud küll, kuid väikeses mastaabis.

Muidu on kõik võimalused Eestis põhimõtteliselt olemas. Kui tahaksime juurutada kandlusuuringuid laiemas mastaabis, eeldab see kõigi osapoolte – geneetikute, patsiendiorganisatsioonide, rahastajate, haigekassa – koostööd. Loomulikult tooks see geneetikutele kaasa uusi väljakutseid, eeskätt hulga inimeste nõustamise sujuva organiseerimise vallas. Samas vajadus selle järele kasvab.

Sellist „garaažigeneetikat“ on ka juba tulemas, et inimesel on mingid geenianndmed ja ta palub mõnes firmas neid tõlgendada stiilis, et mul on üks huvitav geenivariant ja kas saaksite selgitada, mida see tähendab.

Biopanga poolelt vaadates näeme, et sama geenivariant võib esineda paljudel inimestel ja enamus ei ole ju reaalselt haiged. See on geneetikutele suur väljakutse – püüda mõista, miks nii. Kas lisaks geenileiule eksisteerivad veel muud faktorid, mis annavadki kokku raske haigusjuhu? Siin on COVID-19 näide väga hea iseloomustamiseks olukorda – kandjaid on palju, reaalselt haigestunud vähe ja raskelt põdejaid, kes intensiivi jõuavad, on veelgi vähem. Miks see nii on?

Meie töö on mõista, mida teatud geenivariant inimesega teeb. Kui tekib põhjus suunata perekond meditsiinigeneetiku juurde, siis sellist võimalust me ka pakume.

Ilmselt saab tulevikus väga oluline olema meditsiinivaldkonna, meditsiinigeneetika ja biopanga omavaheline koostöö. Haiguste geneetika laieneb erinevate valdkondade kasutusse. Meditsiinigeneetikutel võiks olla ligipääs sellistele geenianndmetele, mis iseloomustavad leide rahvastiku tasandil ja vastupidi – meie Geenivaramus sooviksime teada, mida on leitud haigetel peredel. ●

Elu harvikaigusega: täiesti okei on alla anda

Grete Landson | TÜ ajakirjanduse ja kommunikatsiooni magistrant

► Indrek Kaigas (40) väntab tööpäeva järel velotrenažööril. Ta hingeldab kergelt, rääkides, kuidas lihaste toonuses hoidmine ja kehakaalu jälgimine on Eestis ainsana skeletilihaste nõrkust põhjustavat Pompe'i tõbe põdevale mehele eluliselt vajalik – nagu ka ravimi manustamine iga kahe nädala järel.



Indrek Kaigas ja pere bicone frisé tõugu koer Nummi. Foto: erakogu

Kaigase elust enam kui pool on möödunud raskete haigustega võideldes. Lümfoomi ehk verevähki haigestus ta kõigest 17-aastaselt. Järgnesid viis aastat korduvalt surmaga silmitsi seismist. Kahekümnendate eluaastate alguses tunnistasid arstid ta küll terveks, kuid jõuvarude nappus takistas noormeest jalgadele tõusmast. Kui esialgu ei jõudnud Kaigas toolilt tõusta, siis haiguse arenedes pidi teda püsti tõstma ning lõpuks läks olukord nõnda hulluks, et tualetipotilt voodisse jõudmiseks vajas priske mees kuue inimese abi. Tema hapnikunäitajad langesid normist allapoole ja Kaigas nuttis lootusetusest, kui Tartus masinad tema eest hingama hakkasid. Algul kahtlustasid arstid tal ajuveerjooksu, kuid hiljem nimetati diagnoosiks haruldane progresseeruv ravimatu närvihaigus (ALS). Nõtra kehasse vangistatud selge mõistusega noor mees kuulis arste omavahel kurtmas, et üks surija hoiab siin voodikohta kinni.

Räägime Indrek Kaigasega kaks aastat ja kaks kuud kestnud lootusetu voodihaige perioodist, tema harvikaigusest ja ravist. Mees jagab oma mõtteid elust, tööst ja surmast. Ta jutustab läbielatust kergelt ja tabuhirmuta.

Mis tunne on olla voodisse aheldatud?

Olin meeleheitel ja keeldusin nii söögist kui joogist. See ei olnud protest, kõht lihtsalt ei olnud tühi. Lihaste kahjustuste tõttu ei saanud liigutada käsi ega jalgu. Sain vaid nägu sügada. Üks headest arstidest ütles, et mind tuleb viia üle toruga toitmisele. Viidigi.

Mis edasi sai?

Süsihappegaasi väljutas kehast masin, funktsioonid taastusid, aga ise pissida ma ikka ei saanud. Tehti ka trahheostoom. Viimane on hingamisteede hingetoru ehk trahhea ülaossa loodud hingamisava, mille lahtihoidmiseks on vajalik trahheakanüül. Käelised tegevused paranesid ja sain telefoni kätte võtta, kuid trahheostoomi tõttu tuli rääkimise asemel suust vaid kohmakas urin. Õppisin kasutama põskede mahtu ja ema suutis mind paari nädala järel juba mõista. Muutusin rääkides osavamaks ja peatselt said minust aru teisedki. Trahheostoomi kasutasin kokku kaks aastat ja kaks kuud.

Kuidas peaksid käituma lootusetuks tunnistatud haige lähedased?

Haigena ei tahtnud ma haletsust ega ülereageerimist. Paar sõpra ütlesid, et mida ma virisen. Oluline on lihtsalt olemine ja inimlikkus. Lähedane ei tohiks ehmuda haige soovidest stiilis, et palun aidake mul ära surra. Lootusetusel on erinevad staadiumid – sinna mahuvad nii enesetapp, lootus kui ka hirm. Ma ei ütleks, et ei tohi alla anda. Haigel on õigus tunda kõiki tundeid ja kui tema otsustab, et aeg on lahti lasta, siis tulebki võib-olla lahti lasta. Kui muutus üldse toimub, toimub see inimese sees, mitte kellegi teise pärast. Ka lähedaste soojus ja headus kaovad koos palatiukse sulgumisega nende järel. Haige peab ise otsustama – kas võidelda, edasi minna või alla anda.

Siin ei peaks olema normi. Kui lasedki kõigest lahti, kui tuleb kõige hullem, siis kas see on kõige hullem sulle või lähedastele?

Kas pere toetas?

Olen pärit keerulistest oludest. Kaaslased kiusasid mind koolis ja hakkasin sellele ka vastu. Minu isa oli halb inimene, kurjategija, kes suri samal viisil nagu elas. Ema hoolis minust väga, kuid kandis suurt murekoormat ja minu haigus laastas teda veelgi. Õega ma teismeeast kuni haigestumiseni ei suhelnud. Ta elas välismaal ja naasis minu haigestumise järel, tuues endaga kaasa värskemad tuuled ja võttes kanda perepea rolli. Diagnoosi oodates lootsin iga päev, et see oleks vähemalt ravitav haigus.

Mida avastati?

Esmalt tegid arstid mulle plasmafereesi. See tähendab, et tsentraalsesse veeni pandi kanüül, mille üks pool võtab verest plasma ja teine pool süstib tehisplasmata. Hullemaks ei läinud, aga ka mingit hurraa-paranemist see ravi kaasa ei toonud.

Arst suunas mind ühes aparaatidega lootusetutele haigetele mõeldud Viljandi Haigla Õendus-hoolduskeskusse. Seal võtsid mu vastu ema tuttavad, head õed. Trahheostoomi kaudu tuli tühjendada hingamisteid kateetriga rögast iga paari tunni järel, vahetada trahheostoomi ja hingamisaparaadi filtreid ning muidugi vältida lamatisi. Mul oli paar hingamise seiskumise episoodi, sest trahheostoomi filtreid ei olnud saada. Minu hoolduskulud olid suured, üle 1 000 euro kuus, ema aga ei saanud tööl käia, et neid maksta. Levis igasuguseid kuulujutte, et linn võtab meie korteri endale ja ema süda ei pidanud murele vastu. Ta suri. Mul oli sellest teada saades üksainus soov – ema veel enne matuseid näha. Nägin ära. Leinasin ja nutsin.

Mis aitas lootusetusest välja rabeleda?

Hooldusõde ja ülemõde soovisid mu vaimu ergutada ja utsitasid mind liigutama väikeste hantlitega. Nad investeerisid minusse aega ja armastust ning mõistsid, et haigus ei progresseerugi (nagu ennist kardetud oli). Nad palusid Tartu haiglalt kordusteste ja seadsid sealse diagnoosi kahtluse alla. Keegi soovitas pöörduda Tallinna *sclerosis multiplex*'i (noori inimesi tabav pea- ja seljaaju haigus) keskusesse. Noor arst Karin Kannel võttis mu uurida: kompuutrid, seljaajuvedeliku ja lihaskiu proovid, lisaks närvitestid, mille käigus lihastesse pandi elektroodid ja anti impulsse... Lõpuks saadeti proovid välismaale. Haiglasse läksin veebruari algul. Suvel sain diagnoosi – skeletilihaste nõrkust põhjustav Pompe'i tõbi. Olen Eestis selle ainus põdeja. Olen oma haiguse teekonna vältel lõpmatult tänulik hooldajatele – headus ei ole kuhugi kadunud, kui sa oskad seda vastu võtta ja välja anda.

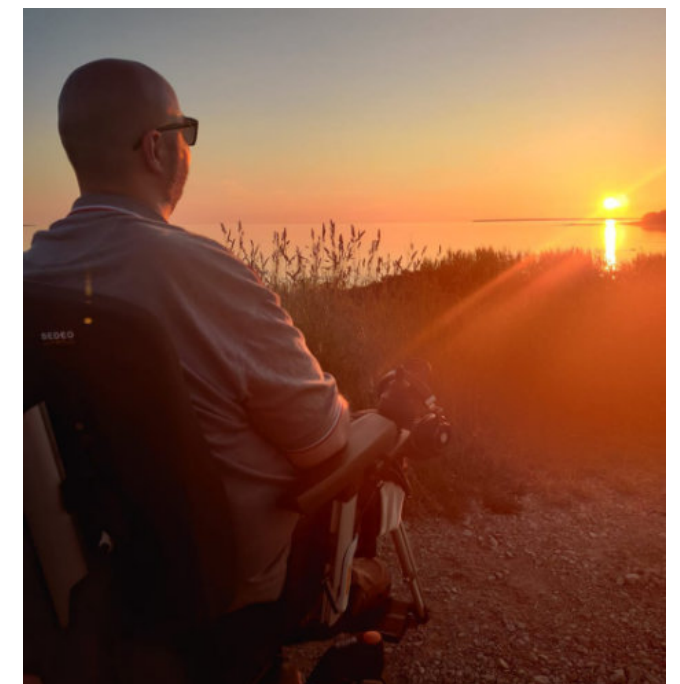
Kas Pompe'i tõbi on ravitav?

Esimeseks ravikuuriks lennutas ravimifirma Eestisse terve meeskonna Taanist koos ravimiga. Panin imeks, kui Taani raviõde ütles, et Pompe'i tõvega inimesed võiksid osata ise ravimit lahustada ja tilgaaparaati kasutada. Nüüd mõistan teda, sest ainuüksi ravimi lahustamine võtab aega kaks ja pool tundi. Selle järel lisandub neli tundi ravimi manustamiseks. Õde andis rohu kohta palju teavet ja tema kõrval õppisin ka manustamisaparaati kasutama – tean, mis kiirused sisestada ja kuidas. Minu haigus ja selle ravi on ainulaadne.

Missugune ravi see on?

Saan ravi alates 2016. aastast iga kahe nädala tagant ja nii jääb see terveks eluks. Ma ei suuda kuidagi tänada oma raviõde. Ruth Raadik kontrollib vereprooviga, ega

põletikku pole, ja hakkab siis ravi ette valmistama. Hamstrite jahvatatud neerudest saadav pulber on pakitud pisikestesse pudelestesse. Vajan igal ravikorral 50 pudelest, millesse tuleb loksutamata ja raputamata lisada destilleeritud vett. Ravipäev on kurnav, sest kestab 4-5 tundi pärast tööpäeva. Jõuan koju õhtul peale kella üheksat ja järgmisel hommikul lähen jälle tööle. Vahel kaasneb raviga peavalu või tohutu energia-sööst, kuid mõnikord pole midagi.



Indrek Kaigas loojangut vaatamas. Foto: erakogu

Mis juhtuks, kui ravi lõpeks?

Toimuks aeglane tagasimine aparaatide külge. Pompe'i haiged surevad ilma ravita 5-10 aastaga. Mul on vedanud – ravimifirma esindaja, raviarst ja haigekassa teevad koostööd ning näevad minu nimel suurt vaeva.

Nii võib ju saja-aastaseks elada?

Ma ei usu, et võin saja-aastaseks elada, kuid suudan säilitada liikumise ja jõu. Minu haigusega patsiendid on tavaliselt hästi kõhnad, mina aga olen 189 cm pikk ja oma aeglase ainevahetusega 130 kilo raske.

Peaksin tegema rohkem trenni, kuid olen valikute ees, sest mul on elukaaslane ja tema lapsed ning käin tööl. Kui ma saaksin valida ja palka makstaks trenni eest, siis oleksin paremas vormis.

Surm. Kas see kõlab hirmutavalt?

Ei. See võib kõlada imelikult, aga kroonilise haigena on alati mingid valud. Matan need endasse, need on minu osa. Vahel istume sõpradega, vaatame päikeseloojangut ja arutame – kui ära sureme, siis kas kusagilt ei valuta ja tõused ratastoolist püsti. Surm on osa elust. Kui see tuleb, siis saab kehast vabaks.

Kas jumal on olemas?

Ei. Kindlasti mitte. Kui ma surivoodil olin, siis taheti pihhiisa kutsuda. Kui jumal oleks olemas, ei oleks inimestel selliseid kannatusi.

Kas eutanaasia peaks olema lubatud?

Oleme poistega (need on sõbrad ja kolleegid, samamoodi puuetega inimesed) arutanud, et Eestis peaks olema eutanaasia lubatud. Sellele peaks eelnema vaimu- seisundi ekspertiis ja arstlik komisjon. Kui oleme jõudnud eluga sinnamaale, siis kelle standardite järgi peaksime elama? Kaotatud õigus füüsilisele kehale ei tähenda veel vaimse suutlikkuse puudumist. Eutanaasia on loodud selleks, et inimesed ei peaks kannatama. See oleks inimlik ja heasoovlik – anda inimesele lihtne surm, et ta ei peaks piinlema.

Kui eutanaasia oleks lubatud, oleks sa selle valinud?

Jaa, ma oleks selle valiku teinud. Kaks aastat ja kaks kuud üksikpalatis iseendaga tõtt vaadata on kohutav. Jõulud, uusaasta, jaanipäev, sünnipäev ja jälle jõulud... Üks aparaat hingab, teine tõmbab vedelikku välja, sa ei kontrolli ise midagi ja oled samas

täie mõistuse juures. Kõrvalpalatis röögib 90-aastane vene naine ja insuldihaige ulub nagu hunt. Ja varasemas elus direktorina töötanud patsient söimab hooldajat päevast päeva...

Kas täna tagasi vaadates kahetsed?

Ei.

Mida öelda inimestele, kes on kaotanud lootuse?

Okei on anda alla. Aga alla anda võib ka nii, et sa proovid järgmisel päeval uuesti. Kui see järgmisel päeval kordub, on võimalus muutuseks läbi pisarate ja eneseületuse. Minus püsis uudishimu – mis saab järgmisel päeval? Vaatan, elan veel ühe kuu ja vaatan, mis siis saab. Läbi nutu ja naeru pürgisin edasi. Inimesel tuleb lasta olla ja mitte teda välja kangutada. Ühel hetkel tüdinesin augus olemisest. Nägin, et ei ela ega sure. Kui surm ka ei tule, ei saa jääda igavesti – kas leiad rakenduse – hakkad ise vett võtma või teed hooldajale midagi kergemaks, näiteks kohen- dad ennast. Väikestest asjadest algavad ime- lised muutused maailmavaates. Mul on sõber, kes kaelast allapoole ei liigu, aga ta on majanduslikult kindlustatud tarkvaraarendaja. Teine on heade vaimsete võimetega ja suudab ka ise kõndida, kuid uputab end alkoholi, sest talle meeldib selles mullis olla. See on nagu must auk, kuhu ei suuda enam headust panna.

Mis teeb röömu?

Inimesed, kes minusse jäägitult usuvad. Sõbrad. Inimestel on tohutu võime headust edasi anda. Hooldus on ühelt poolt õudne ja samas on häid inimesi, kes elasid mulle kaasa nagu oma pojale või sugulasele. Sain enne 15. eluaastat karmi elukooli ja elasin elu, kus luges vaid füüsis. Nüüd olen aheldatud tooli ja mõistan, et pole mõtet olla kuri ja vastik. Lahkust jagades see paljuneb. Olen hoolda- jatele väga tänulik. Raviõde ja -arst on toeks,

annavad lootust ja käituvad patsientidega hästi. Müts maha nende kõigi ees.

Mulle teeb röömu, et suudan saavutusi jagada – olen hinnatud kolleeg ja saanud mitu korda hea töö eest tunnustuse. See rajab tulevikku teistele erivajadustega inimestele. Jõudu annab puhas rööm elukaaslase silmis, kui mul on olnud edukas päev ja olen saanud trenni teha. Pisi- asjades peitub õnn. See on pidev võitlus, et suuta väikestest asjadest röömu tunda – ongi raske trenni teha, kui midagi valutab. See on tugevus, et hindad headust ja röömu.

Oled ikkagi ratastoolis?

Jah, ma ei saa kõndida, aga saan trenni teha ega ole haiglavoodis. Mul on imeline naine, kes suudab füüsilisest kehast üle vaadata. Ta näeb minus head meest ja kui ta mulle naeratab, siis see ongi õnn.

Mis tööd sa teed?

Olen Elisas tehniline tugi – aitan lahendada probleeme internetiga. Mulle annab see palju, kui saan teisi aidata. Samas tunnen kurbust, kui näiteks vanainimene räägib, et on kolmandat päeva ilma televiisorita, sest ei julgenud helistada. Aitamises peitub minu jaoks rööm, mis ei tähenda töölt saadud autasu, vaid loeb aidatute ehe emotsioon. Abisaaja rööm ongi minu rööm.

Elisa on erivajadustega inimese jaoks imeline tööandja, sest lihtsad asjad nagu tööruumid, sensoritega ukSED, töövahendid, tualettruumid – kõik kohandused on olemas.

Miks peaks vähenenud töövõimega inimesi tööle võtma? Mida see tööandjale annab?

Puudega inimene pingutab, panustab ja tõestab end rohkem. Seda märkavad vahe- ülemused kuni omanikeni välja. Puudega inimene ei ole puudulik – ta on küll füüsiliselt puudulik, aga tööl võib ta olla vägagi edukas. Vähenenud töövõimega inimesed püüavad

rohkem ja on lojaalsemad kui tavalised töötajad. Kuigi töö on kurnav, siis ma ei jookse ära. Mu töö ja kolleegid on toredad.

Spekuleerime. Mis siis saanuks, kui elu oleks läinud nagu ühel tavalisel poisil?

Haigus on palju võtnud, aga on ka palju andnud. Ratastooli jäämata oleksin ma võib- olla rohkem isa moodi, kes reageeris ebameeldi- vatele olukordadele äkiliselt ja võib-olla alati mitte kõige mõistlikumal moel. Kasvasin üles koolivägivallaga ja pidin enda eest võitlema. Olen elukaaslasele vanu jutte rääkinud ja ta ütleb, et sellise minuga ei tahaks ta koos elada. Päris kindlasti ei oskaks ma nii nagu praegu hinnata headust ja südamlikkust. Oleksin tavaline kalk inimene, ärimees või töötaja. Mul on isa iseloom, mis on nii needus kui ka õnnistus – mul on jaksu kanda olukordi, kus ei saa tõusta ja ära minna, kui keegi teeb haiget. Pean need alla neelama ja läbi protsessima. Ma ei pea heaks jääma, vaid tahan hea olla, sest mulle meeldib olla hea.

Aga ikkagi – mis siis kui...

Mängida tuleb elu antud kaartidega – kas võtta nad omaks ja otsida positiivset ning muutuda paremaks või... Elu on andnud mulle need kaardid ja seda ei saa muuta. Tundsin üht noormeest sama haigustüvega. Ta ei käinud diskol, naine ei ole teda kunagi kallistanud... Ta suri. Tundsin tema üle röömu, sest ta pääses... liikus edasi. Tema õppetund selles elus sai läbi. Usun, et ka minul on see õppimata jäänud õppekäigu jätk ja muutus toimub ainult elu raputavate sündmustega. ●

Käesolev artikkel on sündinud koostöös Tartu Ülikooli ajakirjanduse ja kommuni- katsiooni magistrantidega. Artikkel ilmub ka Tartu Ülikooli ühiskonnateaduste instituudi veebiajakirjas Peegel.

Maailmameistriks rohkete sinikate kiuste

Raul Vinni | TÜ ajakirjanduse ja kommunikatsiooni magistrant

► **Martin Kaal (29) elab pealtnäha täisväärtuslikku elu: käib tööl, teeb trenni ja on purjetamises tulnud koguni maailmameistriks. Tema kehvelmal päeval võib kõrvaltvaataja tähele panna, et ta veidi lonkab. Asi on tunduvalt karmim: tegelikult elab noormees koos ravimatu haigusega.**

Verehüübimise vaegust tähendav hemofiilia on haruldane haigus. Martin selgitab lihtsalt, et kui tavalisel inimesel jääb näiteks ninaverejooks kohe kinni, siis hemofiiliahaigel mitte.

Veri hüübib inimesel seetõttu, et keha hakkab kohe pärast verejooksu algamist tootma hüübimist soodustavat faktorit ja kõik sõltub sellest, kui aktiivselt ta seda teeb. Hemofiiliat põdeval inimesel võib see aktiivsusefaktor olla kuni paarsada korda väiksem.

Martin põeb hemofiilia B-d, mis tähendab üheksanda faktori ehk hüübimisnäitaja puudujääki. Olemas on ka sagedamini esinev hemofiilia A, mille kulg on veelgi raskem.

Peamiselt meestel esinev pärilik haigus diagnoositi Martinil kolmandal eluaastal. Tema lähisugulastel pole sama haigust olnud ja oodata seda ei osatud. Ometi peab see olema suguvõsast tulnud, sest geenimutatsioonina tekib hemofiilia väga harva.

Hemofiiliahaigel on verejooksud kerged tekkima. Enamasti on need sisemised verejooksud, millest saab aimu nahale tekkinud verevalumi järgi või paistetak liiges üles. Tavainimene ei pane oma sinikaid enamasti üldse tähele, sest tänu vere kiirele hüübimisele ei too nad kaasa erilisi vaevusi. Martin aga teab hästi, kuhu verevalumid enamasti tekivad: hüppe- ja puusaliigeses väändumise

tõttu, äralöödud põlvedes või neile kukkudes, küünar- ja õlaliigeses kas siis neid ise ära lüües või lööki saades. Sisemised verejooksud on tema sõnul isegi ohutumad, kuna veri ei voola välja. Ohtlikud on suured lahtised verejooksud ja operatsioonid.

Elu õpetab hakkama saama

Elavaloomulise lapsena, kellele meeldis palju ringi joosta ja turnida, olid Martinil verevalumid kerged tulema. Verejooksu saab kinni ravimiga, mida tänapäeval tuleb süstida. Toona toimus ravi aeganõudva vereplasma ülekandega. Esmalt oli tund aega veeni tilgutamist ja seejärel tuli Martinil veeta mitu päeva haiglaravil. Haiglaskäigud ja koolist puudumised olid sagedased. Õnneks olid õpetajad mõistvad.

Elu hemofiiliaga pani Martini juba lapsepõlves iga tegevuse juures õppima nippe, kuidas ennast võimalikult palju säästa. Kuni Martin kümneaastaselt purjetajast isa pojana purjetamistrenni läks. Nimelt on iroonilisel kombel just purjetamine selline ala, kus enda millegi vastu äralöömine on ülimalt tõenäoline.

Piritall esialgu noorteklasi kuuluva Optimistiga sõites õppis ta üsna kiiresti ära, milliseid liigutusi vältida tasuks. Kuid mida vägevam oli tuul, seda suurem oli oht ennast

kuhugi ära lüüa või poomiga piki pead saada. „Tugevama tuulega ei lubanud ema mind siis veel merele minna,” meenutab Martin. See tegi muret, kuna niigi tuli hulk trenne ja võistlusi verevalumite tõttu ära jätta. Õnneks olid ravimid vahepeal paremaks läinud – nüüd kestis ravimi süstimine haiglas vaid viis minutit ja kohe sai koju tagasi. Paari päeva pärast tuli korra veel süst teha.

Meri kui hemofiiliahaigele üpris ebasobiv keskkond polnud Martini jaoks purjetamisega lõpparve tegemiseks piisav põhjus. Kasvades kolis ta suurema paadi peale ja siis tuli hakata sagedamini kaugemal võistlustel käima. Tuli ette, et mõõduvõttud leidsid aset erinevates Euroopa riikides, mis tähendas, et ravimid tuli külmakastis kaasa võtta. Vajadusel tuli otsida kohalik haigla ja lasta endale süst teha.

Kõige valusamad olid jala kerge väänamise tagajärjel tekkinud verevalumid hüppe- liigestes, mis andsid tunda, kui jalga liigutada. Vahel aga ei pruukinudki verevalumis liiges alati valutada, kuna oli verd lihtsalt nii täis, et liigutamine polnudki enam võimalik.

Valud jäävad igaveseks

Elu läks veidi kergemaks 16-aastaselt, kui Martin õppis selgeks ise enda süstimise. Nüüd ei pidanud ta enam iga kord haiglasse minema. Muutus oli seegi, et süsti ei tarvitsenud enam teha juhtumipõhiselt, vaid ennetavalt kord nädalas. Hiljem tuli sagedust tõsta kahele korrale ning kui vahel vaja, siis torgata ka sagedamini. Verevalumeid hakkas tekkima endisest vähem.

Paraku olid Martini hüppeliigesed saanud juba sedavõrd kahjustada, et lõpetada tuli purjetamise üldfüüsilise trennina mõeldud jooksmise ning korvpallimänguga. Pallimänguga oli seegi oht, et verevalumid võisid tekkida sõrmedesse, kui pall otse vastu sõrmi läks. Alles jäi ujumistreeningu võimalus,

mis on hemofiiliahaigele vigastuste saamise suhtes üks riskivabamaid spordialasid.

„Nüüdseks ei ole juba üle viie aasta ühtegi liigese verevalumit tekkinud,” mainib Martin. Kahjuks on verevalumid asendunud liigesevaludega. Varasemalt liigesesse valgunud liigne veri kahjustas liigesepinda ning liigese vahel olev kõhr on ajapikku hakanud lagunema. Seetõttu puutuvad kaks luupinda omavahel kokku, hakkavad kuluma ja neisse tekivad mikropaod. „See omavaheline hõõrdumine tekitabki valu,” selgitab Martin.

Valu hüppeliigestes on saanud igapäevaseks. „Piisab 5-10 minutist püsti seismisest või pikemast jalutamisest, et hüppeliigesed hakkaksid kõvasti valutama,” ohkab mees.

Purjetamisele antud sõrme ja võetud kätt pole Martin veel tagasi saanud: ühemehepaadist on saanud suur kümnemehelise meeskonnaga jaht Forte, millega on purjetaja tulnud nii maailma- kui ka Euroopa meistriks.

Nagu üksi seilates, nii teab ta ka suures jahis olles täpselt, kus kohas viibida ei maksa. Näiteks jahi kokpitis, kus on palju inimesi korraga askeldamas. Tema töö on jahi ninas (kus ruumi rohkem) purjedega tegeleda. Mõni sinikas sääreluule tuleb vahel ette, kuid need ei ole ohtlikud.

Purjetamisega pole Martin seotud vaid vee peal olles. Igapäevaselt joonestab ta purjekate 3D mudeleid.

Liigutama peab palju

Martin teab, et enda vati sisse pakkimine ja võimalikult vähe liigutamine elu lihtsamaks ei tee.

Liigesed peavad vaatamata kõigele liikuma. Kui jätta liiges seisma, hakkavad tekkima juurdekasvud, mis piiravad liigese liikuvust. Lõppeb see sellega, et liiges enam ei liigu ja kasvab kokku.

„Minu hüppeliigestes on tekkinud väike juurdekasv, mis piirab liikuvust,” ütleb ta.

Näiteks ei saa ta teha kükki, ilma et kannad ei tõuseks maast üles. Sellises olukorras on ratta sõit ja ujumine tema sõnul väga head spordialad, kus liigesed saavad piisavalt liikuda ilma, et neil oleks kogu keha raskus peal.

Martin sõnutsi on ta haiguse kulg olnud justkui tõusud laineharjale ja sealt alla. Noorena tuli palju haiglas olla, kuid samas

sai ta sellegipoolest ennast tunda täisväärtusliku lapsena. Nüüd on ravi läinud paremaks ja elu sellevõrra kergemaks. Siiski mõjutavad liigesekahjustused edasist elu. Vaatamata sellele võtab ta enda sõnul riske ega jää niisama istuma, ehkki teadvustab, et iga asjaga kaasneb valu suurenemine. „Et elada, tuleb valu kannatada,” nendib ta tõsiasja.

Meditiin areneb üha ning Martin loodab, et temani jõuavad peagi uue põlvkonna leiutised, mis hetkel on veel katsetusjärgus. Uued ravimid töötavad tulla pikematoimelised ja kõhtusüstitavad, sarnaselt diabeetikute ravimitele.

Martini sõnul on praegune meetod – iseendale veeni süsti tegemine – vaimne

eneseületus. Paljud ei suudagi endale ise süsti teha ja peavad käima haiglas seda saamas. Martin süstib ennast küünarliigese veenidesse, sinna, kust tavaliselt verd võetakse. Pidev süstimine tähendab paraku, et veresooned ja nahk lähevad paksemaks ja süstimine muutub sellevõrra keerukamaks. „Mõnikord lihtsalt ei saa läbi veresoone. Kui proovida mitu korda järjest, lähen närvi. Sellega tavaliselt mul katse lõppeb ja proovin järgmine päev uuesti,” kirjeldab ta. Kõhtu süstides on ala suurem ja see teeb protseduuri lihtsamaks. Geeniravi on nii kauge unistus, et Martini arvates tema seda ära oodata ei jõua.

Ravimite kättesaadavusega võib Eestis rahule jääda. Martin on näiteks Ukrainat külastades näinud, et seal peab ravimi saamiseks ootama pikalt järjekorras. „Seal on inimestel ka väga suured liigesekahjustused,” nendib ta.

Paremate ravimite tulek tähendab hemofiiliahaigele seda, et väljavaated pikemale elueale paranevad. Veel kuuekümnendatel, mil puudus igasugune ravi, oli keskmise hemofiiliahaige eluiga vaid üksteist aastat.

„Muidugi ei ole eeldatav eluiga ehk päris sama mis tervel inimesel, aga kui korralikult ravi saada, siis 70-80 aastat tuleb ehk ära,” arwab Martin ja täpsustab, et vanemas eas on trombide ja ajuverejooksude oht mõnevõrra küll suurem.

Kui end hoida, piisavalt liikuda ja mõistlikult sportida, siis näeb hemofiiliahaige tema sõnul välja nagu tavaline inimene. „Tänaval hemofiiliahaigest mööda kõndides ei pruugi arugi saada, et tal midagi viga on. Tõsi, mõnel halvemal päeval ei pruugi ta valude tõttu voodistki välja pääseda ja veidike paremal päeval võib täheldada, et ta näiteks lonkab, aga muidu näib ta täiesti tavaline.“ ●



Käesolev artikkel on sündinud koostöös Tartu Ülikooli ajakirjanduse ja kommunikatsiooni magistrantidega. Artikkel ilmub ka Tartu Ülikooli ühiskonnateaduste instituudi veebiajakirjas Peegel.

Martin Kaal (esiplaanil) purjetamas Tallinna lähel. Foto: Berit Hainoja / Kalevi Jahtklubi

Üks miljonist ehk meie haruldased lapsed – kas toome talendid koju ja saadame haiged lapsed võõrsile?

Siiri Ottender-Paasma | Lastefondi strateegiajuht, juhatuse liige

► Lastefondis usutakse, et väikesed veepiisad, kui neid on palju, suudavad lõpuks uuristada augu ka kõige kivisemasse pinnasesse. Fondi strateegiajuht Siiri Ottender-Paasma avab Lastefondi igapäevatööga seotud tagamaid ja räägib väljakutsetest.

Cassandra

8-aastane Cassandra, või Cassu, nagu ema teda kutsub, on väga haruldane laps. Muuhulgas on ta haruldaselt õrn tüdruk, lausa nii õrn, et kui vastu minna, siis läheb katki. Cassandra põeb üliharuldast geneetilist haigust – bullooset epidermolüüsi. Selle haigusega ilmuvad lapse nahale eri suurusega villid, nende purunemisel tekkivad erosioonid paranevad väga vaevaliselt ning põhjustavad pidevat valu. Villid omakorda tekitavad tihti veel ka sekundaarset infektsiooni ning lõpuks armistumist, mis mõjutab omakorda erinevate kehaosade liikuvust. Lisaks vaevab Cassandrat kurgus vohav sidekude, mille tõttu on laps pidevas lämbumisohus. Selliseid lapsi nagu väike habras Cassandra on maailmas veel vaid üks miljoni elaniku kohta. Eesti on aga selle tõve osas saanud justkui „jackpot'i“ – teadaolevalt põeb toda üliharuldast nahahaigust lausa kaks eesti last. Teise lapse pere on aga tänaseks Eestist lahkunud.

Miks lahkunud? Sest ainuüksi ravimitele ja nahahooldustoodetele – puhastusvahenditele, sidemetele, haavakreemidele ja salvidele – kulub pool tuhat eurot kuus. Need on tooted, mida Eesti haigekassa ei kompenseeri. Tavalisel inimesel kulub keskmiselt ehk 1-2 rulli sidet kuus, kuid hapra Cassandra tarbeks läheb vaja kuus tervelt 175 rulli. Sidemerullid on vaid üks pisiasi, üks väike

näide kuludest, mis haruldase haiguse põdemisega kaasnevad. Lastefond on Cassandrale abiks olnud juba seitse aastat. Lisaks nahahooldusvahenditele peab väike vapper tüdruk käima aeg-ajalt ka Inglismaal operatsioonil ning tema aastased ravikulud ulatuvad pea 10 000 euron.

Merilin

Merilin on neiu, kes oma haruldasest verehaigusest tingituna elas üle raske-kujulise insuldi, ja selleks, et insult ei korduks, vajab tüdruk nüüd terve elu kestvat ravi kallihinnalise, enam kui 300 000 eurot maksva ravimiga. Ajal, mil Merilin haigestus, Eesti haigekassa seda ravimit ei kompenseerinud, ka erandkorras mitte. „Liiga kallis, pole kulutõhus,“ tuli vastus sotsiaalministeeriumi juures asuvalt ravimikomisjonilt. Lisaks kulub iga uue ravimi tervishoiuteenuste loetellu lülitamiseks vähemalt kaks aastat, Merilini aga aega senikaua oodata polnud. Lastefondi heade annetajate toel sai Merilin 17 ravimidoosi, mis kokku maksid 255 714 eurot. Kui kaua aga Lastefondi heategijad sellise hinnaga ravimi ostul aidata suudaksid või mis saab siis, kui Merilin suureks kasvab? Üksinda kahte last kasvatava ema kannatus katkes ning selleks, et päästa esiklapse elu, pakkis ta asjad ja vahetas oma siinse kodu sugulaste

Lastefondi kampaaniate eesmärk on tähelepanu äratada ja ehk pisut ka ärritada. Foto: Lastefond

toanurga vastu Soomes. Nii sai Merilin elupäästva ravimi Soome ravikindlustussüsteemi kaudu.

Merilini juhtunu osas andsid aru nii sotsiaalministeeriumi ametnikud kui ka Eesti haigekassa toonane värske juht Rain Laane. Haruldased haigused ja nende ravi rahastamine – õigem oleks küll öelda mittehastamine – tõusid päevakorda ning meedia-kisa saatel kinnitas Vabariigi Valitsus Eesti haigekassa ja ravimikomisjoni ettepanekul Merilini eluks vajaliku Eculizumabi tervishoiuteenuste nimekirja täpselt neli kuud pärast pere lahkumist Eestist. Kõik olid

pealtnäha rahul, ainult et Merilini pere pole tänini Eestisse naasnud. Pealegi teadsid vaid toonased otsustajad, et sidudes ravimi saamise õiguse kindla diagnoosiga, jäetakse elupäästvast ravist ilma veel vähemalt kolm inimest. Üks neist oli raske neeruhaigusega 16-aastane Katerina.

Katerina

Algas uus võitlus. Katerinal ja tema perel ei olnud võimalik Eestist põgeneda. Lapse elu päästmiseks tulid jälle appi Lastefondi annetajad, Katerina pääses kalli ravimi toel neerusiirdamisele ja jäi ellu. Aru andsid nii Eesti haigekassa juhid kui ka tollane sotsiaalminister Riina Sikkut ning aasta hiljem sai sama ravim tervishoiuteenuste nimekirjas külge ka teise diagnoosi. Praegu saab öelda, et raskelt haige Katerina võitles selle ravimi kätte ühtlasi kõigile oma saatusekaaslastele, sealhulgas kahele naisele, kes Katerinaga paralleelselt kallihinnalist Eculizumabi vajasisid.

Aimar

Samal ajal pidas oma võitlust liikumatu 26-aastane Aimar, haruldase ainevahetushaigusega noormees, kes koos oma noorema vennaga on vanimad AACD ehk aromaatsete aminohapete dekarboksülaasi põdejad Euroopas. Vanimad seetõttu, et mitte kõigil sama diagnoosi saanutel ei õnnestu kahjuks täiskasvanuikka jõuda. „Nad on oma keha vangid,“ on raske päriliku ainevahetushaiguse kohta kokkuvõtvalt öelnud Aimari raviarst, Tartu Ülikooli Kliinikumi kliinilise geneetika keskuse juhataja, meditsiinigeneetika professor Katrin Õunap. Haigus avaldus poistel esimesel eluaastal, diagnoosi said nad kümnendaks eluaastaks ja ravini jõuti alles 16 aastat hiljem.

Sellega aga probleemid üksnes jätkusid. Mida ise tunneksite, kui olete endale või oma lapsele oodanud elupäästvat ravimit tervelt

26 aastat ja siis jääd sellest lõpuks ikkagi ilma, kuna seda pole (otsustajate meelest) patsientide peal veel piisavalt palju katsetatud? See aga polegi võimalik, sest sobivaid katsealuseid ei ole – õnneks või kahjuks – võtta mitte kusagilt: kogu maailmas on sama haigus diagnoositud kõigest 123 inimesel. Aimar käis oma pere ja Lastefondi annetajate toel 44 000 eurot maksnud geeniravil 2019. aasta septembris. Täna 26 aastat liikumatuna elanud noormees kolm kilo kaaluvaid hantleid ning teeb esimesi samme iseseisva kõndimise suunas. „See on ime!“ kiidavad Aimarit tundvad inimesed. Paraku headest tulemustest ei piisa, et sama ravivõimalus nii Aimari vennale kui ka tulevastele abivajajatele tänapäeval kättesaadav oleks.

Ravi on ja jääb kalliks

Harva esinevate haiguste ravi on ja jääb kalliks – eredamaks näiteks siin on maailma kalleimat ravi vajanud väikese Annabeli lugu. „See on päästetud elu!“ võtavad USA-s geeniravil käinud ja 2,2 miljonit maksma läinud loo tagantjärele kokku Annabeli raviarstid. Need lood on piisavaks tõestuseks, et meditsiini areng toob ja loob uusi, samas paraku üsna kalleid ravivõimalusi. Kas ja milline saab olema Eesti laste võimalus neist osa saada?

Iga uue ja haruldase loo ilmsikstulek toob teema lauale – arutatakse reservfondi loomise üle, süüdistatakse ravimitootjaid krõbedates hindades, näidatakse näpuga seadusandlusele, mis ei luba koostööd erasektori, riigiressursside ja heategevuse vahel, kuid siis jälle kõik sumbub.

Harvikaigused ja nende rahastamine oligi põhjuseks, miks Tartu Ülikooli Kliinikumi Lastefond oma 2020. aasta põhikampaania „Eesti kalleimad lapsed“ sellele teemale pühendas. Eesmärk tähelepanu äratada ja ehk pisut ka ärritada täitus kiiresti – Lastefond sai kaela Tarbijakaitse ja Tehnilise Järelevalve Ameti menetluse.

Et Lastefondi kampaaniaid häirivaks peetakse, pole üllatav. Kaebajate probleemiks on aastate vältel olnud ikka seesama haige laps – aparaadid ja abivahendid, teistsugune nahk, liitpuue, hinnasilt elu küljes või triipkood otsaesisel – mugavam oleks, kui need teemad ei tungiks keskmise inimese igapäevaellu.

Üks asi on see, kui inimene tänavalt nõuab endale õigust ebamugavust mitte tunda, kuid hoopis teine tera on, kui ametnik otsustab seda ka kehtestama hakata. Õnneks on Lastefondi meeskond ajas tublisti karastunud ja nii lihtsalt alla ei anna. Menetlus lõpetati juba järgmisel päeval.

Ent mis saab edasi? Kas ootame järgmist juhtumit ja räägime jälle, miks me midagi teha ei saa? Räägime sellest, kui tore on solidaarne ravikindlustussüsteem ning kui mitu tasuta vaktsiini või pimesooleoperatsiooni saab teha ühe ravitud harvikaiguse eest? Kas sel viisil erinevaid inimesi vastandades menetleme probleemi uksest välja ja mure lahenebki?

Meie Lastefondis usume, et väikesed veepiisad, kui neid on palju, suudavad lõpuks uuristada augu ka kõige kivisemas pinnasesse. Seni aga oleme abiks – mitte ükski laps ei peaks surema põhjusel, et tema ravi on liiga kallis! ●

Lastefond

2000. aastal 26 eraisiku poolt asutatud SA Tartu Ülikooli Kliinikumi Lastefond on üks suurimatest ja vanimatest lastehaiglate juures tegutsevatest heategevusfondidest Eestis. Fond toetab sadu eriravi või -hooldust vajavaid lapsi ja nende peresid ning seadmete soetamist haiglatele. Ligi kahekümne tegevusaasta jooksul on kogutud ligi 10 miljoni euro jagu annetusi ning aidatud 2000 last üle Eesti.

Lisainfo www.lastefond.ee ja Facebookist: lastefond

Üks tööpäev harvikaigustega laste peredega

Leeni Tammeväli | SA Eesti Agrenska Fondi eripedagoog ja laste tugiteenuste koordinaator

► **Leeni Tammeväli töötab Sihtasutuses Eesti Agrenska Fond ning tegeleb igapäevaselt harvikaigustega laste ning erinevate puuetega laste ning nende perede abistamisega, korraldades vajalikke tugiteenused, et pere saaks normaalselt toimida. Leeni töötab Agrenskas alates 2006. a suvest.**

6.52 heliseb äratuskell. Äratus heliseb taas 7.02 ning ka 7.12. Varsti kuulen, kuidas mulle hüütakse: „Kiireks läheb!“ Ajan end voodist välja.

Teen hommikused toimetused, süüa ja hõikan koerale: „Tere!“ Istun autosse ning võtan suuna mööda kurvilt Postiteed Tartu poole.

Jõuan Tartu lastekliiniku parklasse 8.20 ning suundun hoone kolmandale korrusele, kus asub meie Eesti Agrenska Fondi linna-kontor. Olen taas esimesena kohal. 8.30 avan meilikasti ning vastan esmalt kiireloomulistele kirjadele, ülejäänud võtan ette järjekorras.

E-kirja kirjutamine jääb pooleli, kuna saan telefonikõne ühest vallast. Teemaks on lapsehoiuteenuse jätkamine 2021. aastal – ehk siis, kuidas ja kas jätkub koostöö meiega Euroopa Sotsiaalfondi (ESF) projekti üleminekuajal. Kasutan võimalust ning uurin, kuidas läheb kahel nende vallas elaval lapsel lapsehoiuteenuse taotlemisega. Vald tõdeb, et kuna uusi ESF suunamisi sel aastal Sotsiaalkindlustusameti poolt enam ei väljastata, siis teenust nad kahjuks ei saa. Nad alustavad sellega uuest aastast, mil rahad on taas kättesaadavad. Avaldan oma mõtteid kohalikust omavalitsusest (KOV) kui esmasest abiandjast, kel on võimalus ning kohustus teenus tagada.



Leeni Tammeväli tegeleb harvikaigustega ja puuetega laste ning nende perede abistamisega. Foto: erakogu

Meil on pere valmis, hoidja olemas, paberid korras, puudu on vaid rahastus. Enne ESF-i pidi tagama kogu mahu KOV. KOV-i esindaja lubas, et vaatavad oma rahastusjääkidele otsa. Oleme pere ning töötajaga ootel.

Enne **10.00** helistab üks teine KOV minu eilse kirja peale. Perel ei jätku elumuutuste tõttu teenusetunde aasta lõpuni – vajatakse juurde. Vald võtab teema kohe ette ja hakkavad tegutsema! Taas tuleb päevakorda ESF üleminekuperioodi korraldus – kas ja kuidas.

12.20 pidin kohtuma kolleegiga, kuid ta oli kohal juba **12.00**. See oli tore üllatus! Lõunasöögi kõrvale kuulsin, kuidas läheb temal ta mitmel rindel ja kasutan muidugi võimalust, et meie ühiste laste tegevusi planeerida ja tagasisidestada. **12.30** stardime linnast välja, läheme ühe harvaesineva diagnoosiga lapse võrgustikukohtumisele. Kuna lasteaia rühma jaoks on esmakordne õpetada ja kaasata niivõrd vahvat harvikaigusega last, on tulnud kokku kogu lapse tugi-võrgustik. Kohtumisel on esindatud nii haridusasutus, rehabilitatsioonimeeskonna spetsialistid, pere kui ka KOV spetsialist. Kaardistame hetkeseisu, toome välja edusammud, lapse ja töötajate lisatoe vajadused ning sõlmime kokkulepped.

Lahkudes jõuan kiirelt visata pilgu laste kunstitöödele, mis seinu kaunistavad, lootusega leida just selle lapse töö. Kahjuks ei õnnestu seda silmata. Lapse pere pakub küüti ning saame kolleegiga tagasi linna. See on ühtlasi hea võimalus teha omakeskis kokkuvõtte kohtumisest ning arutada muud vajalikku. **14.50** jõuan tagasi kontoris, avan sahtliboksi teise sahtli ja varustan end magusaga.

Võtan taas ette meilikasti ning vahepeal tekkinud vastamata kõned.

16.20 valmistan ette meie laste tegevusruumi – panen valmis vajalikud mängud ning tõstan eest ära ebavajaliku. Otsin välja PCS-pildid ja järjestan tunni tegevused.

16.28 katan suu maskiga ja siirdun hoone esimesele korrusele. Eripedagoogi tundi tuleb seesama vahva laps, kelle võrgustikukohtumisel käisin. Rütmid, laulud, klotsid, pildid, sobituslused ja erinevad loomad.

17.30 suundume tagasi esimesele korrusele, ikka „Tipa-tapa, tipa-tapa ja hops-hops-hops!“ Vestleme lapsevanemaga järgmistest vajalikest sammudest ja ütleme üksteisele head aega. Päev läheb pikaks, kuid annab rahulolu- ning rõõmutunde – päev on läinud korda!

18.00 lippan taas kolmandale korrusele, korra-
stast tegevustoa, desotan ruumi. Pakin asjad kontoris kokku, haaran peotäie magusat sahtliboksi teisest sahtlist ning tõttan sisehoovi, kus mind juba oodatakse.

18.08 stardin poodi ning seejärel sõidan mööda looklevat teed tagasi Põlvamaa sügavustesse. Jõuan koju **19.25**. Kõõgipliidi alla saab tuli, toas süütan küünla ning naudin õhtusööki. Sellele järgneb lõõgastav kuum dušš, mis osutub muusika saatel päris pikaajaliseks. Vahepeal muusika küll katkeb, kuna sõbrad Maarja Küllast avaldavad soovi teha Skype'is vestlust ja lasevad mul mõnda aega nautida Skype'is helinat. Mõni minut hiljem jätkub valitud muusika.

Napilt enne 21 teeme Skype'is kiirevestluse Maarja Küla sõpradega ära. Viime end taas kurssi üksteise tegemistega ning lõpetame, soovides rõõmsalt vastastikku kõike head ja ilusat.

21.30 võtan horisontaalse asendi ja olen ekraani vahendusel seltsiks „Selgeltnägijate tuleproovi“ fännile. Kasutan võimalust ja vaatan üle pereliikmete vestlused, mida nad päeva jooksul on jõudnud pidada. Püüan töömeili õhtuti mitte piiluda, kuid tihti eksin selle vastu – nii ka täna.

23.20 kustuvad tuled ja sulgen silmad. ●

Eesti Agrenska Fond

Meie tegemiste kohta saab lugeda www.agrenska.ee või Facebookist: Eesti Agrenska Fond

In Memoriam Prof. Emeritus PhD MD Tiina Talvik

21.04.1938–09.02.2021

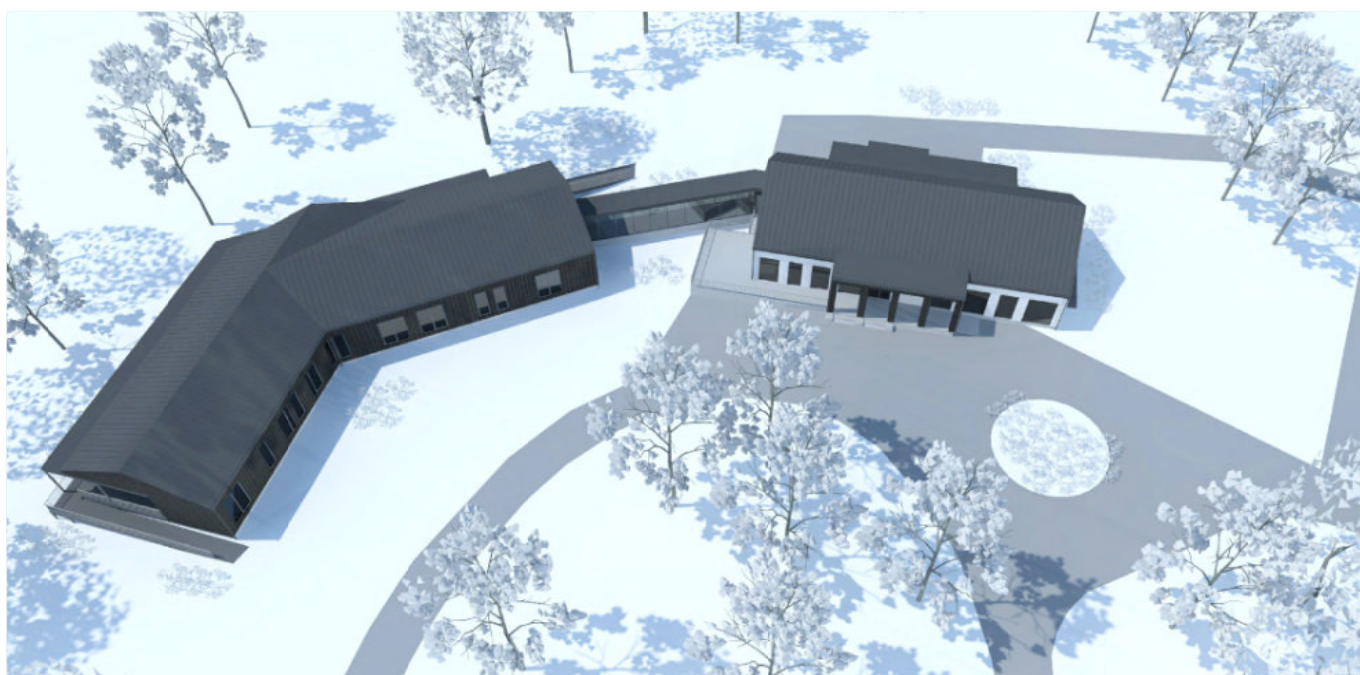


Tiina Talvik jõudis teha väga palju. Sellise energiaga ei ole õnnistatud enamikku inimestest. Eesti lasteneuroloogiale alusepanijana, Eesti meditsiinigeneetika ühe rajajana, Tartu Ülikooli pediaatria õppetooli ja lastekliiniku töösse pikaajalise panustajana oli igati loomulik, et 1990ndatel aastatel, mil algas taas suhtlemine vaba maailmaga, leidis Professor Talvik aega ja indu, et mõelda kaasa, kuidas parandada puuetega inimeste ja eriti puuetega laste ning nende perede olukorda. Harvikaigustest ei räägitud tollal veel kuigi palju.

2000. a suvekuudel sai mitmeaastase mõttevahetuse tulemusena kaante vahele idee asutada Eesti-Rootsi ühine sihtasutus, eesmärgiga pakkuda tuge ja abi puuetega laste peredele. 2003. a sai Sihtasutus Eesti Agrenska Fond asutatud ning Tiina asus vastloodud fondi juhatuse etteotsa. Unistati juba algusest peale suurelt – Eesti Agrenska Fond asus restaureerima Tartu vallas unustuse-

hõlma vajunud Tammistu mõisasüdant, et rajada sinna kõigile tänapäeva tingimustele vastav keskus, kus puuetega lapsed saaksid lapsehoiuteenust, pered professionaalset infot ning abi. Unistati ka täitsa uuest majast – mis algse idee järgi pidanukski valmima esimesena, ent siis otsustati liikuda edasi sammhaaval. Aastal 2015 avati perekeskuse ajalooline peahoone uues kuues. 2018. a tuli rõõmusõnum, et uue maja jaoks on Eesti riik lõpuks valmis toetust andma. Seda, et Eesti riik ei ole nii vaene, et ei suudaks oma puuetega laste peredele appi tulla, oli Tiina alati toonitanud. Ja tal oli õigus.

Alles see oli – mõned päevad tagasi, 4. veebruaril 2021 –, kui asetaskime nurgakivi Tammistu uue peremaja vundamenti. Professor Talviku üks paljudest väikestest tõrudest on sirgumas suureks puuks. Armas Tiina, Sa ei jõudnud selle puukese päris suureks kasvamist ära oodata. Kuid suureks kasvab seegi, nagu kasvasid ka kõik varem istutatud. ●



Tammistu uue peremaja 3D vaated. Arhitekt Uko Künnap.

Olulist lisalugemist harvikaiguste kohta

Infot harvikaiguste kohta ei ole alati lihtne leida. Oleme koondanud veebilehed, kust leida vajalikku lisalugemist haruldaste haiguste kohta nii Eestis, Euroopas kui ka mujal maailmas. Harvikaiguste diagnoose on tuhandeid ja see muudab põhjaliku info pakkumise väga keeruliseks, kuid mitmed välja toodud viited pakuvad tuge harvikaigusega inimestele ning nende lähedastele. **Vaata lähemalt:** linktr.ee/sinuga



EESTI PUUETEGA INIMESTE KODA
THE ESTONIAN CHAMBER OF DISABLED PEOPLE



ISSN 1736-826X



9 771736 826004