



# HAE

## Hederitaarinen angioödeema

*Teksti (hederitaarinen angioödeema):* Jaakko Parkkinen, LKT, erikoislääkäri, dosentti

*Tekstin tarkistus:* Heli Hyry, LT, allergologi, iho- ja sukupuolitautilien erikoislääkäri

*Elämää HAE-taudin kanssa:* Elina Nykyri, Suomen HAE-yhdistys ry

*Kuntoutus ja yhteiskunnan tukimuodot:* Risto Heikkinen, kuntoutussuunnittelija, Iholiitto ry

1.painos

ISBN 978-952-5580-21-1

## Lukijalle

Iholiiton julkaisema ensimmäinen HAE-opas antaa perustietoa harvinaiseksi luokitellusta hereditaarista angioödeemasta eli HAEsta ja sen hoidosta. Oppaassa käsitellään lisäksi sairauden kanssa elämiseen liittyviä haasteita ja esitellään yleisimmät yhteiskunnan tukimuodot.

Opas on tarkoitettu niin HAEa sairastaville, heidän läheisilleen kuin eri alojen ammattilaisille ja opiskelijoille. Sairaudet etenevät yksilöllisesti ja niiden vaikutukset arkeen vaihtelevat. Tämän vuoksi HAEa sairastavan on hyvä keskustella sairaudestaan ensisijaisesti oman lääkärin kanssa.

Harvinaisissa sairauksissa korostuu vertaistuen tarve. Kokemusten jakaminen muiden samassa elämäntilanteessa elävien kanssa saattaa usein olla merkittävä tuki juuri diagnoosin saaneelle. Suomen HAE-yhdistyksen ja Iholiiton kautta luodaan yhteyksiä niin HAEa sairastavien kuin heidän läheistensäkin välille.

## Hereditaarinen angioödeema

### Tausta

Angioödeemalla tarkoitetaan ihonalaista tai limakalvonalaista turvotusta, joka aiheutuu verisuonten lisääntyneestä läpäisevyydestä ja nesteen siirtymisestä kudoksiin. Sen syynä voivat olla useat tekijät, ja useimmiten kyse on allergisesta tai nokkosrokon sukuisesta reaktiosta.

Hereditaarinen angioödeema (HAE) on harvinainen periytyvä angioödeeman syy. Se johtuu veriplasman proteiinin C1-inhibiittorin (C1-estäjän) perinnöllisestä vajauksesta. HAEssa esiintyy toistuvia ihoturvotuksia, suoliston alueen turvotuksista johtuvia vatsakipukohtauksia ja ylähengitysteiden turvotuksia. C1-inhibiittorin vajaus voi liittyä myös eräisiin kroonisiin sairauksiin, jolloin tilaa kutsutaan hankinnaiseksi angioödeemaksi (AAE).

### Perinnöllisyys

HAE-tauti periytyy autosomaalisesti vallitsevasti. Taudin esiintyvyydeksi on arvioitu 1/25 000-1/50 000, eikä merkittäviä eroja eri etnisten ryhmien välillä ole havaittu. C1-inhibiittorigeenin eri mutaatiota tunnetaan useita satoja.

Tyypin 1 HAE-taudissa (n. 85 % potilaista) C1-inhibiittorin plasmapitoisuus on alentunut, kun taas tyypin 2 taudissa C1-inhibiittorin plasmapitoisuus on normaali tai suurentunut, mutta C1-inhibiittori on toiminnallisesti vajavainen.

Tunnetaan myös harvinainen 3-typin HAE-tauti, joka johtuu muun plasmatekijän kuin C1-inhibiittorin mutaatiosta. Joka neljännessä tapauksessa kyse on uudesta mutaatiosta, joten taudin puuttuminen lähisukulaisilta ei sulje pois HAEa. Taudin oireet ja vaikeusaste vaihtelevat huomattavasti samaan sukuunkin kuuluvilla potilailla. Oireita esiintyy useammin naisilla kuin miehillä johtuen hormonaalisista syistä.

## **Oireiden syntymekanismi**

C1-inhibiittori estää elimistön säätelyjärjestelmien aktivoitumista estämällä tiettyjä entsyymejä (proteaseja) niihin sitoutumalla. Oireiden kannalta tärkein näistä säätelyjärjestelmistä on kontaktiaktivaatio, joka johtaa bradykiniini-välittäjäaineen muodostumiseen.

Bradykiniini laajentaa verisuonia ja lisää niiden läpäisevyyttä. C1-inhibiittorin vajauksessa bradykiniinin kertyminen aikaansaa taudille tyypilliset oireet.

C1-inhibiittori estää myös komplementtijärjestelmää, ja HAEssa plasman komplementtitekijän C4 pitoisuus on tyypillisesti alentunut, mikä auttaa taudin diagnosoinnissa. C1-inhibiittori estää myös eräitä muita reaktioteitä, joilla ei katsota olevan merkitystä oireiden synnyssä.

Turvotus voi alkaa vähäisen kudosisvaurion tai emotionaalinen stressin johdosta, mutta usein myös ilman laukaisevaa tekijää. Kohtauksille altistavia tekijöitä ovat mm. infektiot, haavat, hammaslääkärin toimenpiteet, kuukautisvuoto ja stressi.

Tietyt lääkeaineet, erityisesti estrogeenia sisältävät ehkäisyvalmisteet ja verenpainelääkkeinä käytetyt ACE-inhibiittorit, altistavat kohtauksille. Myös jotkin ruoka-aineet, kuten jotkut viinit ja juustot, voimakkaat mausteet ja sitrushedelmät saattavat altistaa kohtauksille.

## **Taudin oireet**

Epäily taudista syntyy toistuvien iho- tai limakalvoturvotusten tai vatsakipukohtausten pohjalta. Oireet alkavat tyypillisesti jo lapsena, mutta taudin diagnoosi viivästyy usein. Turvotuksiin ei liity kutinaa tai nokkosihottumaa, mutta osalla potilaista turvotusta edeltää kihelmöivä ennakkotunne ja/tai punoittava rengasmainen ihottuma. Ihonalainen turvotus on yleisintä raajoissa ja kasvoissa, mutta turvotusta voi esiintyä kaikilla ihoalueilla ja limakalvoilla.

Noin puolella potilaista esiintyy jossain vaiheessa ylähengitysteiden turvotuksia. Kurkunpään turvotus voi johtaa hoitamattomana hengenvaaralliseen tilanteeseen. Vatsakipu, pahoinvointi ja oksentelu ovat vallitsevia oireita noin neljäsosalla potilaista, ja

ne johtuvat suolenseinämän ja suoliliepeen turvotuksesta. Nesteenmenetys suolistoon voi olla runsastakin ja aiheuttaa kiertävän verivolyymien laskua. Virtsaateiden limakalvoturvotukset voivat aiheuttaa koliikkimaisia kipuja ja virtsaamisvaivoja.

Tyypillisesti turvotus kehittyy vähitellen n. vuorokauden aikana ja häviää 2–5 päivän aikana. Vatsakipukohtaukset voivat kuitenkin alkaa äkillisestikin ilman näkyviä turvotuksia. Vaikeita turvotuksia voi esiintyä joillakin potilailla viikoittain, kun taas toisilla potilailla niitä esiintyy vain kerran tai pari vuodessa.

Akuutin kohtauksen erotusdiagnostiikassa on tärkeää erottaa HAE-tauti anafylaktisesta reaktiosta. Anafylaktinen reaktio on yleensä yleistynyt reaktio, kun taas HAE:ssä hengenvaaralliset oireet johtuvat nielun ja kurkunpään turvotuksesta. Adrenaliini, kortisoni ja antihistamiinit tehoavat allergisiin reaktioihin, mutta HAE-taudin kohtausten hoidossa niillä ei ole tehoa.

### **Laboratoriodiagnostiikka**

Plasman (seerumin) komplementtitekijä C4 on hyvä seulontatutkimus C1-inhibiittorin puutosta epäiltäessä, sillä C4-taso on lähes aina alentunut hoitamattomassa HAE-taudissa. Plasman komplementtitekijän C3:n taso on HAE:ssä normaali.

Taudin diagnoosi perustuu plasman C1-inhibiittorin (P-C1Inh) alentuneeseen tasoon tai sen alentuneeseen toimintakykyyn (P-C1InhBk). Plasman tai seeruminäytteen on syytä olla tuore tai tuoreena pakastettu (<4 tuntia). Tutkimukset tulisi tehdä hoitamattomille potilaille tai vähintään viikko hoidon päättymisestä, ja tutkimukset on usein syytä toistaa tuloksen varmistamiseksi.

Imeväisikäisten lasten kohdalla diagnostiikka on epävarmempaa viitearvojen puutteellisuuden vuoksi. C1-inhibiittorin antigenipitoisuus ja aktiivisuus ovat vastasyntyneillä 30–50 % aikuisten tasoa alhaisempia, mutta nousevat syntymän jälkeen aikuisten tasoa korkeammalle. Alle 1-vuotiailla lapsilla C1-inhibiittorin taso alle 30 % aikuisten viitearvoista varmistaa yleensä HAE-taudin. Normaali C1-inhibiittorin taso ei sen sijaan sulje pois tautia alle 1-vuotiailla, ja määrittäminen tulisi toistaa, kun lapsi on yli vuoden ikäinen.

### **Yleishoito**

HAE:n hoidossa on keskeistä kohtauksia aiheuttavien tekijöiden ennaltaehkäisy. Tulehtuneet hampaat ja muut infektiopesäkkeet tulisi etsiä ja hoitaa. Raskaudenehkäisyssä ja muussa hormonihoidossa tulee välttää estrogeeneja. ACE-estäjiä tulee välttää niiden bradykiniinin hajoamista estävän vaikutuksen vuoksi. Myös angiotensiinireseptorin (AT2) salpaajia tulee käyttää varoen.

## **Lääkehoito**

Taudin hoitoon käytetään antifibrinolyttisiä lääkkeitä, anabolisia steroideja sekä korvaushoitoa C1-inhibiittorikonsentraatilla. Uusin valmiste kohtausten hoitoon on ikatibantti.

Traneksaamihapon tehon oletetaan perustuvan fibrinolyysin estoon ja C1-inhibiittorin kulutuksen vähenemiseen. Traneksaaminhappo vähentää osalla potilaista kohtausten esiintymistä ja vaikeusastetta, mutta sen teho on heikompi kuin muiden lääkkeiden. Traneksaamihapon tärkein vasta-aihe on tromboositaipumus. Noin kolmasosalla potilaista esiintyy suuremmilla annoksilla pahoinvointia ja ripulia.

Anaboliset steroidit lisäävät C1-inhibiittorin tuotantoa maksassa. Suomessa on saatavana erityislupavalmisteenä danatsolia, mikä on heikennetty androgeeni. Danatsolin anto on aloitettava useita päiviä ennen ennakoitua laukaisevaa tekijää, eikä se sovellu kohtausten hoitoon.

Danatsolilla on useita annoksesta riippuvia haittavaikutuksia, yleisimpinä depressio, päänsärky, pahoinvointi, painonnousu, hypertensio, virilisaatio sekä kuukautiskierron ja maksantoiminnan häiriöt. Kasvun hidastuminen on tärkein vasta-aihe lapsilla. Danatsoli on myös vasta-aiheinen raskauden aikana, maksan, munuaisen ja sydämen vajaatoiminnassa ja tromboositaipumuksessa. Maksakasvaimien riskin katsotaan kasvavan yli 10 vuotta jatkuvan käytön jälkeen.

C1-inhibiittorikonsentraatit valmistetaan verenluovuttajien plasmasta, ja ne sisältävät puhdistettua ihmisen C1-inhibiittoriä konsentroidussa muodossa. Konsentraattia annetaan laskimonsisäisenä pistoksena korvaamaan alentunutta C1-inhibiittorin tasoa.

Korvaushoidon teho on osoitettu satunnaistetuissa kontrolloiduissa kliinisissä tutkimuksissa, ja konsentraatin anto nopeuttaa merkittävästi oireiden helpottumista ja vaikeusastetta. Konsentraatit ovat osoittautuneet hyvin siedetyiksi, eikä niiden käyttöön ole liittynyt merkittäviä haittavaikutuksia.

Anafylaktisen reaktion mahdollisuus tulee huomioida erityisesti hoidon alkuvaiheessa. Valmistuksessa käytettävä plasma tutkitaan mahdollisten veriperäisten virusten suhteen, ja valmisteet käsitellään viruksia tuhoavilla ja poistavilla menetelmillä.

Ikatibantti estää bradykiniinin sitoutumista reseptoriinsa. Ikatibantti annetaan hitaana pistoksena ihon alle. Ikatibantti vähensi lumelääkettä ja traneksaamihappoa tehokkaammin kohtausten vaikeusastetta ja kestoa kontrolloidussa kliinisessä tutkimuksessa.

Varovaisuutta on noudatettava hoidettaessa sepelvaltimotauti- ja aivohalvauspotilaita. Raskauden aikaisesta käytöstä tai lapsipotilaiden hoidosta ei ole kokemuksia. Ikatibanttia ei ole tarkoitettu potilaan itse annettavaksi vaan se on tarkoitettu kohtauksen hoitoon terveydenhoidon ammattilaisen antamana.

### **Akuuttien kohtausten hoito**

Lieväasteiset turvotukset raajoissa eivät yleensä vaadi hoitoa, elleivät ne rajoita potilaan työ- ja toimintakykyä. Vaikeampien kohtausten hoidossa eniten käytetty hoito on nykyisin suonensisäisesti annettu C1-inhibiittorikonsentraatti.

Riittävä annos on yleensä 1000 U (yksikköä), ja vaikutus alkaa yleensä 20–30 min kuluessa. Pienempi 500 U:n annos on kokemuksen mukaan yleensä riittävä, kun hoito aloitetaan pian oireiden ilmaannuttua.

Ylihengitystieoireet kehittyvät yleensä hitaasti, mutta on kuvattu tapauksia, joissa oireet ovat kehittyneet vakaviksi alle puolen tunnin kuluessa. Äänen muutokset ja nielemisvaikeudet ovat merkki hengitysteiden ahtautumisen riskistä.

Mikäli herää epäily kohtauksen ulottumisesta hengitysteihin, C1-inhibiittorikonsentraattia tulee antaa pikaisesti. Henkeä uhkaavissa tilanteissa suositellaan annettavaksi 1000–1500 U konsentraattia.

Ikatibanttia voidaan antaa ihonalaisena pistoksena 30 mg akuutin kohtauksen hoitoon mieluiten vatsan alueelle. Vaikutus alkaa n. 30 min kuluessa. Mikäli oireisiin ei saada riittävää helpotusta tai ne uusiutuvat, toinen injektio voidaan antaa 6 tunnin kuluttua. 24 tunnin aikana saa antaa korkeintaan 3 ikatibantti-injektiota.

Akuuttien vatsaoireiden hoidossa tulee huolehtia konsentraatin annon lisäksi riittävästä kivunhoidosta sekä tarvittaessa suonensisäisestä nesteytyksestä.

### **Estolääkitys ennen kirurgisia ja hammaslääkärin toimenpiteitä**

Pienten hammaslääkärin toimenpiteiden yhteydessä ei suositella estolääkitystä. C1-inhibiittorikonsentraattia voidaan antaa ennen leikkauksia ja suurempia hammaslääkärin toimenpiteitä estämään kohtausten syntyä.

Annostarve voi vaihdella, mutta 1000 U noin tunti ennen toimenpidettä riittää useimpiin aikuisten kirurgisiin ja hammaskirurgisiin toimenpiteisiin. Annos voidaan antaa useitakin tunteja ennen toimenpidettä (alle 1 vrk). Annoksen toistaminen voi olla tarpeen, varsinkin jos esiintyy postoperatiivisia infektioita.

Vaihtoehtoisesti voidaan käyttää traneksaamihappoa tai danatsolia. Traneksaamihapon annossuositus aikuisille on 1,5 g 3 kertaa vrk:ssa ja danatsolin 600 mg/vrk. Molempia otetaan 5 päivänä ennen toimenpidettä ja 2 päivää toimenpiteen jälkeen.

## **Jatkuva estolääkitys**

Jatkuvaa estolääkitystä tulee harkita oireiden vaikeusasteen ja toistumistiheyden pohjalta. Jatkovaa estohoitoa on suositeltu potilaille, joilla on esiintynyt enemmän kuin yksi vaikea vatsakipukohtausta vuodessa, pään tai kaulan alueen turvotus, usein toistuvia perifeerisiä tai sukupuolielinten turvotuksia tai konsentraatin tarvetta useammin kuin kerran vuodessa.

Taudin estohoidossa voidaan käyttää traneksaamihappoa, danatsolia ja C1-inhibiittorikonsentraattia. Osalla potilaista saavutetaan riittävä estovaikutus traneksaamihapolla, mutta sitä ei pidetä yhtä tehokkaana kuin danatsolia. Traneksaamihapon aloitusannos on 1-1,5 g kaksi tai kolme kertaa vuorokaudessa riippuen taudin vaikeusasteesta. Kohtausten harvetessa annosta vähennetään tasolle 0,5 g 1-2 kertaa vrk:ssa. Lapsilla käytetään alhaisempia annoksia. Ripuli ja pahoinvointi saattavat rajoittaa annosta. Hoidon aikana on suositeltu silmänpohjien tarkistusta vuosittain.

Danatsolin annossuositus on 200 mg 1–2 kertaa vrk:ssa. Annostarve vaihtelee kuitenkin huomattavasti ja annosta voidaan joutua nostamaan yksilöllisesti. Oireiden helpotuttua annosta voidaan laskea, ja osa potilaista voi hyvin annoksella 100 mg kolmesti viikossa.

Haittavaikutusten esiintymistä on syytä seurata säännöllisesti, ja täydellistä verenkuva, maksaentsyymejä ja rasva-arvoja suositellaan seurattavaksi 6 kk:n välein ja maksan ultraäänitutkimusta annoksesta riippuen 12 kk:n välein.

Jatkuva estolääkitys C1-inhibiittorikonsentraatilla voi tulla tarpeelliseksi potilaille, joilla traneksaamihappo ja danatsoli ovat tehottomia, huonosti siedettyjä tai vasta-aiheisia, esimerkiksi tromboositaipumuksen tai raskauden vuoksi.

Ennen jatkuvan estohoidon aloittamista on suositeltu konsentraatin saannin optimointia akuuttien kohtausten hoidossa, tarvittaessa järjestämällä kotihoito. Kohtausten estoon riittää yleensä 500–1000 U konsentraattia kahdesti viikossa.

## **Kotihoito**

Potilaiden itse toteuttama kohtausten hoito C1-inhibiittorikonsentraatilla mahdollistaa kohtausten hoidon heti oireiden ilmaannuttua. Kotihoito edellyttää potilaan ja mahdollisen avustavan henkilön kouluttamista suonensisäisen pistoksen antamiseen.

Hyvin toteutettuna kotihoitoa pidetään nopeana, käytännöllisenä ja turvallisena menetelmänä akuuttien kohtausten hoidossa. Kotihoito mahdollistaa myös jatkuvaan estohoitoon siirtymisen.

Vaikka potilas tai avustava henkilö ei opettelisikaan laskimonsisäisen pistoksen antamista, konsentraatin säilyttäminen kotona auttaa varautumaan vaikeiden kohtausten hoitoon tilanteissa, joissa matka sairaalan päivystyspoliklinikalle on pitkä. Suonensisäinen pistos voidaan tällöin antaa lähimmässä terveydenhuollon yksikössä, jonka kanssa on hyvä sopia järjestelystä etukäteen.

## **Raskauden aikainen hoito**

HAE-taudilla ei ole vaikutusta raskauden kulkuun, eikä keskenmenoja esiinny normaalia enempää. Noin kolmasosalla potilaista taudin oireet pahenevat raskausaikana, mutta toisella kolmasosalla ne lievittyvät.

Raskauden aikana voidaan jatkaa traneksaamihapon käyttöä matalalla annoksella, mutta danatsolia ei saa käyttää. Vaikeammat kohtaukset hoidetaan C1-inhibiittorikonsentraatilla. Mikäli oireet pahenevat raskauden aikana ja niitä esiintyy tiheästi, suositellaan C1-inhibiittorikonsentraatin antoa synnytyksen yhteydessä (1000 U). Muutoin estohoitoa ei tarvita synnytyksen yhteydessä.

Konsentraatin saatavuus on kuitenkin hyvä varmistaa kohtausten varalta. Imetyksen aikana ei tule käyttää traneksaamihappoa tai danatsolia, koska ne erittyvät maitoon. Myös ikatibanttia tulee välttää. C1-inhibiittorikonsentraattia voidaan käyttää myös imetyksen aikana.

## **Elämää HAE-taudin kanssa**

*Teksti: Elina Nykyri*

HAE-tauti vaikuttaa sairastavan ja hänen läheistensä elämään yksilöllisesti. Tämä johtuu pääasiassa siitä, että HAE:n oireiden vakavuus vaihtelee eri henkilöillä iän ja elämäntilanteen mukaan. HAE-taudin kulkua on vaikea ennustaa ja on mahdollista, että



tauti on nuorena vähäoireinen, mutta muuttuu vanhempana vaikeaoireiseksi tai nuorena vaikeaoireinen sairaus helpottuu iän myötä.

Mitä vakavampia kohtaukset ovat ja mitä useammin niitä on, sitä enemmän HAE-tauti vaikuttaa arjen sujumiseen. Arkeen vaikuttaa myös se, voiko kohtaukset hoitaa kotona vai tarvitaanko sairaalahoitoa. Suomessa on jo ensimmäisiä kokemuksia HAE-kohtausten hoidosta kotona. Kohtauksia ennalta ehkäisevää kotihoitoa on myös kokeiltu vaikeaoireiseen HAE-tautiin.

Kohtaus voi olla vakavimmillaan hengenvaarallinen. Kohtausten vaarallisuus ja ennakoimattomuus tekeekin HAE-taudista raskaan niin sairastavalle kuin läheisille. Tämän vuoksi on hyvä selvittää, millaista ammatillista tukea on saatavilla.

Usein toistuvat ja vaikeat kohtaukset johtavat pahimmillaan työkyvyttömyyteen. Kehitteillä on lääkkeitä, jotka estävät kohtauksia ja auttavat kohtausten hoidossa niin, että vaikeakaan HAEa sairastavan on mahdollista jatkaa työssä tai opiskeluissa.

HAE-tautia sairastava voi tuntea olevansa riippuvainen muista monissa tilanteissa. Vakavassa kohtauksessa ei pysty itse toimimaan, vaan on luotettava muiden apuun. HAE voi myös vaikuttaa selviytymiseen arjen normaaleista toimista kuten kotitöistä. Joillekin esimerkiksi tavaroiden kantaminen ja nostelu voi aiheuttaa kohtauksen. Muutenkin äkillinen fyysinen rasitus voi olla haitaksi.

Tärkeä arjen apu on läheisten ja ystävien tukiverkosto, joiden puoleen HAEa sairastava voi kääntyä niin käytännön ongelmissa kuin henkisen tuen tarpeessa. HAEa sairastavaa ei kuitenkaan tarvitse kohdella eri tavalla kuin muita perheenjäseniä ja ylisuojelemista tulee välttää.

Joillekin HAE-tautia sairastaville ei tule koskaan vakavaa kohtausta, jolloin sairauden vaikutus arkeen voi olla vähäistä. Kuitenkin vähäoireistenkin HAEa sairastavien ja heidän läheistensä tulisi käydä läpi, mitä kaikkea HAE-taudin sairastamiseen voi pahimmillaan liittyä.

Koska HAE-tauti on perinnöllinen, voi perheessä olla useampi HAEa sairastava. HAE-tautia sairastava joutuukin joskus huolehtimaan oman terveytensä lisäksi perheenjäsentensä terveydestä.

Lapsia harkitseva joutuu miettimään suhtautumisensa siihen, että lapsella on 50 prosentin todennäköisyydellä HAE. On tärkeä käydä asia huolella läpi ennen lasten hankkimista. Ammattilaisten antama perinnöllisyysneuvonta sekä keskustelu muiden HAEa sairastavien kanssa ovat hyödyllisiä.

HAE-tauti voi olla vaikea diagnosoitava, ja joskus voi kestää vuosia ennen kuin diagnoosi saadaan. Helpottavaa on pitkän odotuksen jälkeen saada oireille nimi. Sitä ennen voi tuntua, että oireita vähätellään ja jopa luullaan kuvitelluiksi.

Olennaista on, että läheiset ottavat oireet todesta ja että löytyy lääkäri, joka jaksaa etsiä selitystä oireisiin. HAE-taudin diagnosoinnin kehittäminen ja tiedon levittäminen sairaudesta mahdollisimman laajalle on tärkeää. Tällöin lääkärit osaisivat epäillä HAEa, HAE-testin tulos olisi selkeä ja diagnoosi olisi tiedossa esimerkiksi ennen kuin hankkii lapsia.

HAE-taudin kanssa voi tulla toimeen, kun kohtaukset ovat kurissa. Uudet lääkkeet ja kotihoito mahdollistavat sen, että vakavaoireista HAE-tautia sairastavakin läheisineen voi elää normaalia arkea.

## Kuntoutus ja yhteiskunnan tukimuodot

*Teksti: Risto Heikkinen*

HAE on pitkäaikainen sairaus, jonka perusteella on mahdollista hakea yhteiskunnan tukia ja palveluita. Sairauden luonne, hakijan ikä, perhetilanne sekä mahdolliset muut sairaudet ja vammat määrittelevät, mitä tukia ja palveluita voi hakea ja saada.

Jokainen tuen tai palvelun myöntämiseksi tehty päätös perustuu hakijan tilanteen yksilölliseen arviointiin. Arvioinnin kohteena ovat sairauden vaikutukset ihmisen toimintakykyyn.

Eri ikävaiheessa tulevat ajankohtaiseksi erilaiset palvelut. Lapsiperheessä mietitään päivähoitoon ja koulunkäyntiin liittyviä asioita. Onkin hyvä miettiä ajoissa, millä tavalla HAEa sairastavan lapsen kohdalla hoidetaan yhteistyö päivähoiton ja koulun kanssa.

Nuoria kiinnostaa opiskelu ja ammatinvalinta, minkä vuoksi on hyvä selvittää jo hyvissä ajoin tulevaa ammattia suhteessa oman sairauden mukanaan tuomiin rajoituksiin.

Työkäisen kohdalla korostuu kuntoutukseen ja toimeentuloon liittyvät asiat, mutta myös ammatillisissa asioissa voi tulla vastaan esim. ammatillisen kuntoutuksen ja uudelleen koulutuksen tarpeita.

Pitkäaikaissairaille kuuluvat tukimuodot ja palvelut ovat pääsääntöisesti terveydenhuollon, kuntien (mm. vammaispalvelu) ja Kansaneläkelaitoksen vastuulla. Tämän lisäksi sairaudesta aiheutuvaan haittaan, toimintakyvyn alentumaan ja niistä johtuviin

kustannuksiin voi saada tukea esimerkiksi verotuksen, yksityisten vakuutusten tai sosiaalitoimen myöntämän toimeentulotuen kautta.

Toimeentuloa haettaessa huomioidaan hakijan tulot. Lähes poikkeuksetta muut pitkäaikaisen sairauden tai vamman nojalla myönnetyt tuet ja palvelut ovat riippumattomia hakijan tuloista. Muutamiiin tukiin ja palveluihin kuuluu omavastuu.

Tukien hakemisen perustana on diagnosoitu sairaus tai vamma. Diagnoosi ei kuitenkaan määrittele tukien hakemisen lopputulosta, vaan aina on otettava huomioon hakijan yksilöllinen kokonaistilanne.

Tukea lähdetään hakemaan silloin, kun sairaus tai vamma tuo mukanaan haasteita ja hankaluuksia arkeen. Eri tukimuodoista haetaan ratkaisuja näihin haasteisiin ja hankaluuksiin. Ennen hakemista kannattaa tutustua haettavaan tukeen ja sen perusteluihin.

Apua hakemiseen voi saada esimerkiksi kuntoutusohjaajalta, sosiaalityöntekijältä tai järjestöjen työntekijöiltä. Tässä esiteltujen tukimuotojen lisäksi on myös muita, kaikille tarkoitettuja tukimuotoja, joista saa lisätietoja em. työntekijöiltä.

### **Terveydenhuollon palvelut**

Terveydenhuollon vastuulle kuuluu ensitiedon antaminen. Ensitietoon sisältyy perustiedot omasta sairaudesta ja sen hoidosta. Lisäksi terveydenhuolto vastaa ei-vaikeavammaisten osalta välittömästi sairaanhoitoon liittyvistä lääkinällisen kuntoutuksen palveluista. Niihin kuuluvat esimerkiksi kuntoutustarvetta selvittävät tutkimukset, erilaiset terapiat, sopeutumisvalmennus- ja kuntoutuskurssit sekä kuntoutusohjaus.

Lääkinälliseen kuntoutukseen kuuluu myös selvittää sairauden aiheuttama tarve apuvälineisiin kuten esimerkiksi erikoisjalkineisiin ja peseytymisen apuvälineisiin.

HAEa sairastavan kohdalla tulisi terveydenhuollon yksikössä miettiä kuntoutussuunnitelman laadintaa, erityisesti jos sairauden oireet ovat hankalia. Kuntoutussuunnitelmassa kartoitetaan kuntoutuksen tarvetta ja tavoitteita moniammatillisesti.

Kartoitukseen voi osallistua esimerkiksi lääkäri, muu hoitohenkilökuntaan kuuluva henkilö, kuntoutusohjaaja ja sairaalan sosiaalityöntekijä. Kuntoutussuunnitelmaan kirjataan perustiedot sairaudesta ja kuntouttavat hoidolliset toimenpiteet, joihin voi kuulua esimerkiksi myös kurssimuotoista kuntoutusta. Kuntoutusohjaajalta tai sosiaalityöntekijöiltä saa tietoa ja tukea mm. kotona selviytymisestä sekä yhteiskunnan tukimuodoista ja palveluista.

Terveydenhuollosta saadaan lääkärin kirjoittamat lausunnot, joita tarvitaan tukimuotojen hakemiseen. Kaiken kaikkiaan jatkuva hoitosuhde ja HAE-tautia sairastavan tilanteeseen hyvin perehtynyt lääkäri on tärkeää kaikkien tukimuotojen hakemisessa.

## **Kunnan palvelut**

Vammaispalvelulaki määrittelee kuntien tarjoamat tuet vammaisille tai pitkäaikaista sairautta sairastaville henkilöille. Laissa vammaisella henkilöllä tarkoitetaan henkilöä, jolla vamman tai sairauden johdosta on pitkäaikaisesti erityisiä vaikeuksia suoriutua tavanomaisista elämän toiminnoista.

Jokaisessa kunnassa on vammaispalveluista vastaava yksikkö tai työntekijä. Kunnan sosiaalityöntekijä voi laatia palvelusuunnitelman, johon kootaan kaikki HAE-tautia sairastavan palvelut riittävässä laajuudessa.

Vammaispalvelussa määritellyt tuet ovat joko subjektiiviseen oikeuteen (eli kunnalla on niiden erityinen järjestämisvelvollisuus) tai harkintaan ja määrärahoihin perustuvia. Subjektiivisesta oikeudesta tukeen on esimerkkeinä sairauden tai vamman vuoksi tarpeelliset asunnon muutostyöt ja henkilökohtaisen avun saaminen.

Määrärahasidonnaisista tukimuodoista yleisimmät ovat ylimääräisten vaatekustannusten sekä päivittäisistä toiminnoista suoriutumisen tarvittavien välineiden, koneiden ja laitteiden korvaaminen. Kunnan on varattava näihin tukiin määrärahoja kunnassa esiintyvän tarpeen mukaan.

Kunta voi myös antaa kotipalveluja alentuneen toimintakyvyn, perhetilanteen, sairauden, vamman tai muun vastaavan syyn perusteella silloin, kun apu on tarpeen tavanomaiseen elämään kuuluvista tehtävistä suoriutumiseksi. Myös omaishoidon tuki on kunnan järjestämisvastuulla tähän tarkoitukseen varattujen määrärahojen puitteissa.

## **Kelan tukimuodot**

Keskeisimmät Kelan tukimuodot pitkäaikaista tautia sairastavalle ovat vammaisetuudet ja lääkekorvaukset.

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

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

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

Kelasta voi hakea korvausta lääkkeistä, perusvoiteista ja kliinisistä ravintovalmisteista, joita lääkäri on määrännyt hakijan sairauden hoitoon.

Pitkäaikaisen ihosairauden hoitoon käytettävistä perusvoiteista maksetaan peruskorvaus. Lääkekuluja ei korvata, jos lääkkeet on määrätty terveydentilan ylläpitämiseksi tai sairauksien ehkäisemiseksi. Kelan korvauksen saa yleensä jo apteekissa esittämällä Kela-kortin.

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

## **Verotus**

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

Jos lääkäri toteaa sairauden tai vamman aiheuttavan haitta-asteen olevan vähintään 30%, voidaan verotuksessa myöntää invalidivähennys. Kotitalousvähennyksen voi saada tavanomaisesta kotitalous-, hoiva- tai hoitotyöstä sekä asunnon kunnossapito- ja perusparannustyöstä.

## **Järjestöt ja vertaistuki**

Iholiitto ry ([www.iholiitto.fi](http://www.iholiitto.fi)) on valtakunnallinen potilas- ja edunvalvontajärjestö, jonka yksi jäsenjärjestö on Suomen HAE-yhdistys ([www.haefinland.org](http://www.haefinland.org)). Yhdistyksen kautta voi saada yhteyden muihin HAE-tautia sairastaviin ja päästä jakamaan kokemuksia heidän kanssaan. Yhdistys on valtakunnallinen.

Iholiitossa toimiva Harvinaisten ihotautilien keskus palvelee harvinaisia ihotauteja sairastavia, heidän läheisiään ja alan ammattilaisia. Sen työntekijänä on kuntoutussuunnittelija, joka toimii läheisessä yhteistyössä muiden Iholiiton työntekijöiden kanssa. Keskukseen kootaan tietoa ja käytännön kokemusta harvinaisista ihotaudeista sekä vaikeista palovammoista. Keskus on osa valtakunnallista harvinaisten sairaus- ja vammaryhmien Harvinaiset-verkoston ([www.harvinaiset.fi](http://www.harvinaiset.fi)).

Iholiitto järjestää sopeutumisvalmennuskursseja, muita kursseja ja tapaamisia kohderyhmiinsä kuuluville ja heidän läheisilleen. Kuntoutussuunnittelija neuvoo ihotautia sairastavaa yhteiskunnan tarjoamista palveluista ja tukimuodoista. Lisäksi Iholiiton neuvontapaikoissa Ihopisteissä annetaan neuvontaa ja ihonhoidon ohjausta.

#### Lisätietoa

Suomen HAE-yhdistys: [www.haefinland.org](http://www.haefinland.org)

Harvinaiset-verkosto: [www.harvinaiset.fi](http://www.harvinaiset.fi)

Iholiitto ry: [www.iholiitto.fi](http://www.iholiitto.fi)