

HAE - Perinnöllinen angioödeema

Teksti: Ihotautien erikoislääkäri, LT Maria Huttunen (HAE – Perinnöllinen angioödeema).

Erytyssuunnittelija Risto Heikkinen, Allergia-, Iho- ja Astmaliitto ry.

Julkaisija: Allergia-, Iho- ja Astmaliitto ry 9/2017

Sanquin Oy tukee oppaan julkaisua.

Oppaan taitettu painettu versio julkaistaan syksyn 2017 aikana.

Sisältö

HAE – Perinnöllinen angioödeema

Taustaa ja taudinkuva

Perinnöllisyys

Oireet

Diagnoosi tehdään verikokeiden avulla

Hoito ja ehkäisy suunnitellaan yksilöllisesti

Kohtausten hoito

Lopuksi

Yhteiskunnan tuet ja palvelut pitkäaikaissairaalle

Terveystieteiden palvelut

Kunnan palvelut

Kelan tukimuodot

Verotus

Järjestöt ja vertaistuki

Monimuotoinen HAE

Jäsenkysely HAE-taudin vaikutuksesta elämään

Diagnoosi ja hoitoon pääsy

Vaikutus elämään

HAE – Perinnöllinen angioödeema

Perinnöllinen angioödeema tunnetaan myös nimellä hereditaarinen angioödeema eli HAE.

HAE on sairaus, jonka hoito on mullistunut: parin vuosikymmenen aikana käyttöön otetut täsmähoidot ovat lisänneet aiemmin hankalasti hoidettavan sairauden hoitomahdollisuuksia ja parantaneet niitä ratkaisevasti.

HAE johtuu geenivirheestä, joka saa aikaan turvotuksia säätelevän entsyymin häiriön. HAE aiheuttaa turvotuksia iholle, suun alueelle, maha-suolikanavaan tai sukuelinten alueelle. Hoitamattomana taudin vaikeimmat muodot voivat olla jopa hengenvaarallisia. Nykyisin HAE:n hoitoon on kuitenkin tehokkaita täsmälääkkeitä, jotka soveltuvat kaikille potilaille.

Pieni sanasto

Hereditaarinen: Perinnöllinen

Angioödeema: Ihon tai limakalvon alainen turvotus

Bradykiniini: Välittäjäaine, joka aiheuttaa HAE-potilailla angioödeeman

C1-inhibiittori: Bradykiniinin toimintaa säätelevä entsyymi, HAE-taudin hoidossa käytettävä täsmälääke

Taustaa ja taudinkuva

Perinnöllinen angioödeema (hereditaarinen angioödeema HAE) on harvinainen sairaus, jossa määrällisesti tai laadullisesti poikkeava entsyymi (C1-inhibiittori eli C1-esteraasientsyymi estäjä) aiheuttaa toistuvia ihon, suun alueen, maha-suolikanavan tai sukuelinten turvotuksia eli angioödeemaa. Angioödeema tarkoittaa ihonalaista tai limakalvon alaista turvotusta. Turvotus syntyy, kun verisuonten seinämien läpäisevyys kasvaa ja neste ”vuotaa” kudoksiin.

Angioödeema sinänsä on tavallinen oire ja se yleensä liittyy nokkosrokkoon. Vain hyvin pieni osa angioödeematapauksista (alle 1 %) johtuu HAE:sta. HAE-taudin angioödeema poikkeaa syntymekanismiltaan tavallisesta angioödeemasta. Tavallinen, nokkosrokkoon liittyvä angioödeema johtuu syöttösolujen aktivoitumisesta ja välittäjäaineiden, kuten histamiinin, vaikutuksista. HAE:ssa turvotus johtuu bradykiniini-välittäjäaineen vaikutuksista verisuoniin. Bradykiniini on aine, joka saa aikaan hyvin voimakkaan verisuonten laajenemisreaktion. HAE:ssa yksi bradykiniinin tuottoa säätelevistä tekijöistä, C1-inhibiittori, puuttuu tai toimii puutteellisesti. C1-inhibiittori on normaalisti toiminnassa oleva turvotusten ”jarru” ja kun tämä jarru puuttuu elimistöstä, bradykiniinia pääsee kertymään ja turvotuskohtaus alkaa.

Kaikkien HAE-tautiasairastavien turvotukset syntyvät samalla mekanismilla, mutta tauti on kuitenkin hyvin yksilöllinen. Turvotuksia voi siis esiintyä monissa eri elimissä ja turvotusoireiden vaikeusaste ja tiheys vaihtelevat suuresti. Turvotuskohtaukset ovat ennalta arvaamattomia. Hoitamattomana HAE voi pahimmillaan rajoittaa elämää pahasti. Se voi olla myös hengenvaarallinen. Taudin harvinaisuus ja monimuotoisuus vaikeuttavatkin usein taudin toteamista. Oireet ovat voineet alkaa vuosia ennen kuin niiden syy selviää ja päästään oikeaan diagnoosiin. Onneksi nykyisellä lääkityksellä ja sairastavan ja lääkärin hyvällä yhteistyöllä HAE voidaan hoitaa niin, ettei siitä ole juurikaan haittaa arkielämässä.

Perinnöllisyys

Perinnöllistä angioödeemaa on Suomessa arviolta 100 - 150 ihmisellä. Taudin taustalla on geenivirhe. HAE periytyy vallitsevasti. Jos toisella vanhemmista on HAE, on syntyvällä lapsella 50 % todennäköisyys periä sama geenivirhe ja saada sairaus. Tauti esiintyy suvuittain, mutta joskus sairastunut on sukunsa ensimmäinen, ja silloin kyseessä on uusi mutaatio perintötekijöissä. Tyypin 1 -taudissa C1-inhibiittoria on määrällisesti hyvin vähän. Tyypin 2 -taudissa C1-inhibiittoria on kyllä normaali määrä, mutta se on viallista, eikä se toimi kunnolla. Molempien tautityyppien aiheuttamat oireet ovat samanlaisia. Lisäksi tunnetaan harvinainen, pääasiassa naisilla esiintyvä, tyypin 3 - HAE, jonka syntymekanismi on toistaiseksi tuntematon. Siinä ei ole kyse C1-inhibiittorin puutoksesta, vaan muista tekijöistä. Tyypin 3 -taudin tunnistaminen ja diagnosointi onkin vaikeaa.

Oireet

HAE:n oireet alkavat yleensä jo lapsena, ja ne saattavat pahentua murrosiässä. Tyypillisin oire on ihonalainen turvotus, ja sitä esiintyy tavallisimmin kasvoilla ja raajoissa, esimerkiksi käsissä. Yleisiä oireita ovat myös vatsan alueen oireet: turvotus, voimakkaat vatsakivut ja oksentelu. Pelätyin ja vaarallisin oire on kurkunpään turvotus, joka voi hoitamattomana vaikeuttaa hengitystä ja olla hengenvaarallinen. Onneksi se on kuitenkin oireista harvinaisin. Turvotukset alkavat tyypillisesti vähitellen useiden tuntien aikana, kehittyvät noin vuorokaudessa ja alkavat sitten laskea pois kestätyään 2 - 5 päivää. Vatsakipukohtaukset voivat kuitenkin alkaa hyvin nopeasti ilman turvotuksia. Turvotuksiin ei liity kutinaa eikä nokkosrokkoa, mutta joskus turvotuksia voi edeltää kihelmöivä tai pistelevä ennakkotunne, tai punoittava verkkomainen tai rengasmaisen ihottuma. Ennako-oire voi olla myös päänsärky, väsymys tai henkinen ahdistus.

Kohtausten vaikeus ja esiintymistiheys vaihtelevat yksilöllisesti mutta myös samalla henkilöllä kerrasta toiseen. Välillä tauti siis saattaa oireilla lievästi esimerkiksi käsien turvotuksena, välillä saattaa olla ajanjaksoja, jolloin oireet ovat pääasiassa voimakkaita vatsakipukohtauksia. Naisilla on todettu miehiä voimakkaampia oireita luultavasti hormonaalisten tekijöiden takia. Hormonaaliset muutokset, kuten murrosikä, kuukautiset, raskaus ja vaihdevuodet, saattavat pahentaa ja tihentää oireita. On myös hyvin tyypillistä, että estrogeenia eli naishormonia sisältävät hormonivalmisteet kuten ehkäisytabletit pahentavat HAE-kohtauksia. Lääkkeistä myös ACE estäjä - veronpainelääkkeet voivat pahentaa HAE:n oireita, ja niitä tulee välttää. Kohtauksen saattaa laukaista myös henkinen stressi, fyysinen ponnistus, pienet vammat, kuten ihohaavat, ja infektiot. Pään alueen toimenpiteet ja leikkaukset ovat niin tyypillisiä laukaisevia tekijöitä, että osalle sairastavista tulee antaa ehkäisevää lääkehoitoa aina ennen hammastoimenpiteitä.

Diagnoosi tehdään verikokeiden avulla

HAE:n (tyypin 1 ja 2) toteaminen on periaatteessa helppoa, kunhan vain tautia osataan epäillä. Verikokeesta tutkitaan C1-inhibiittori ja sen aktiivisuus, lisäksi tehdään yleensä muitakin kokeita (komplementtitekijät C3 ja C4). Tauti todetaan, jos C1-inhibiittorin taso veressä on huomattavasti alentunut (tyypin 1 -tauti) tai sen toimintakyky on heikentynyt (tyypin 2 -tauti). Verikokeet voidaan ottaa milloin vain ja myös oireettomana aikana.

Vauvaikäisillä diagnostiikka verikokeiden perusteella on kuitenkin epävarmaa, koska alle 1-vuotiailla verikokeiden tulokset voivat olla virheellisiä. Yleensä odotetaan yhden vuoden ikää ennen

kokeiden ottamista. Tämä ei ole ongelma, koska tauti alkaa tyypillisesti oireilla vasta leikki-iässä, ei vielä vauvana.

Hoito ja ehkäisy suunnitellaan yksilöllisesti

HAE:n diagnostiikka ja hoito toteutetaan aina erikoissairaanhoidossa ja siihen perehtyneessä yksikössä. Hoitoon kuuluu sekä kohtausten estohoito että akuuttien turvotuskohtausten hoito. Jokaiselle sairastavalle kuuluu tehdä hoitosuunnitelma myös vakavien kohtausten varalta, vaikka aiemmat kohtaukset olisivat olleet lieviä ja niitä olisi ollut vain harvoin. Sairastavan oman terveyskeskuksen ja lähimmän sairaalan olisi hyvä olla tietoisia taudista ja sen hoitoon tarvittavasta kohtauslääkkeestä. Tämä siksi, että HAE on niin harvinainen tauti, että pienillä paikkakunnilla saattaa olla vain yksi tautia sairastava henkilö, eikä terveyskeskus osaa siksi etukäteen varautua kohtauksien hoitoon varaamalla kohtauslääkettä.

On tärkeää, että sairastava oppii tunnistamaan ja välttämään niitä tekijöitä, jotka voivat laukaista kohtauksen. Jos kohtauksia on usein, vaikkapa kuukausittain, tarvitaan yleensä ennalta ehkäisevää estohoitoa. Estohoidossa käytetään yleisimmin traneksaamihappoa, joskus androgeeneja, kuten danatsolia, ja joskus C1-inhibiittoria. Traneksaamihappo sopii sekä aikuisille että lapsille. Sitä otetaan päivittäin tabletteina kahtena tai kolmena annoksena. Lääke ei välttämättä sovi käytettäväksi, jos sairastavalla tai hänen suvussa on ollut taipumusta verisuonitukoksiin. Traneksaamihappo ei kuitenkaan ole erityisen tehokas lääke. Androgeenit ovat traneksaamihappoa tehokkaampia estohoitolääkkeitä, mutta niiden käyttöä rajoittavat sivuvaikutukset. Ne ovat synteettisiä mieshormoneja, joten niihin liittyy paljon hormonaalisia sivuvaikutuksia erityisesti naispotilailla. Ne eivät sovi lapsille eivätkä aikuisillekaan yleensä pitkäaikaiseen käyttöön. Androgeenit voivat kyllä tulla kyseeseen lyhytaikaisena estohoitona, esimerkiksi ennen hammastoimenpiteitä. Niille harvoille potilaille, joilla on usein toistuvia vaikeita vatsaoireita tai nieluturvotuksia, voidaan aloittaa estohoidoksi C1-inhibiittori, eli juuri se aine, josta HAE-taudissa on puute – kyseessä on siis varsinainen täsmähoito. Estohoidossa C1-inhibiittoria yleensä annetaan kahdesti viikossa suonensisäisesti. Hoito voidaan opettaa sairastavalle tai sen voi toteuttaa myös esimerkiksi perheenjäsen.

Kohtausten hoito

Lievät HAE-kohtaukset eivät välttämättä tarvitse hoitoa olleenkaan. Ne, joilla on estohoitona traneksaamihappo, voivat ottaa lääkettä tavallista suuremman annoksen heti huomattessaan ennakko-oireita tai muuten aavistaessaan kohtauksen olevan alkamassa. Traneksaamihappo ei kuitenkaan ole riittävä hoito ainakaan nielun alueen turvotuksissa, eikä muissakaan vaikeissa kohtauksissa. Tällöin tulee hakeutua lähimpään hoitopaikkaan tai ottaa itse kotona kohtauslääke, jos sellainen on käytettävissä.

HAE-kohtauksen hoitoon käytetään C1-inhibiittoria. Saatavilla on useampi valmiste, jotka ovat ihmisperäisiä ja saatu terveiltä verenluovuttajilta niin, että C1-inhibiittori on kerätty ja tiivistetty kuiva-aineeksi. Kuiva-aine täytyy liuottaa, jotta siitä saadaan laskimosuoneen annettava lääkeruiske.

Myös kaneissa tuotettua C1-inhibiittoria käytetään lääkkeenä. Sitä käytetään samalla tavoin kuin ihmisperäistä C1-inhibiittoria, mutta kaneille allergiset henkilöt eivät voi sitä käyttää. C1-inhibiittori

on nopeavaikutteinen ja tehokas hoito HAE-tautiin. Tehokkainta on antaa kohtaushoito kotona. Silloin hoito alkaa nopeasti ilman käyntiä sairaalan päivystyksessä ja kohtaus myös loppuu nopeammin. Lääkkeen pistäminen suoneen vaatii luonnollisesti huolellisen opetuksen hoitavassa yksikössä, useita harjoituskertoja ja hyvää motivaatiota, mutta se on myös palkitsevaa, koska se mahdollistaa sairastavan ja hänen läheisensä aktiivisen roolin hoidossa.

Toinen kohtausten hoitoon käytetty valmiste on ikatibantti. Se ei ole C1-inhibiittori, vaan se vaikuttaa toisella tapaa: se estää bradykiniinin eli turvotusta aiheuttavan välittäjäaineen vaikutuksia. Ikatibantti on myös lääkeruiske, mutta sitä ei anneta suonensisäisesti vaan ihon alle, joten se on huomattavasti helpompi antaa myös kotona. Se on myös nopeavaikutteinen. Se on kuitenkin lyhytvaikutteisempi kuin C1-inhibiittori, eikä se siksi sovellu estohoitoon. Ikatibanttia voidaan ottaa uudelleen toinen ja kolmas annos kuuden tunnin välein, mikäli yhdestä lääkeannoksesta ei ollut riittävää tehoa.

Kohtaushoito voidaan siis toteuttaa myös kotona. Kotona toteutettava hoito parantaa aina elämänlaatua ja -hallintaa. Päivystykseen ei tarvitse enää lähteä kohtauksen alkaessa. Eläminen ja matkustaminen helpottuvat, kun ei enää tarvitse pysytellä sairaalan lähietäisyydellä. Kohtausten nopea ja tehokas hoito vähentää taudin kuormittavuutta ja sairauspoissaoloja töistä tai opinnoista. Oma elämää voi hallita paremmin. Nykyaikainen hoito on olennainen osa sairauden hallintaa, ja sen on havaittu parantavan sairastavien elämänlaatua. On kuitenkin hyvin tärkeää oppia tunnistamaan kohtauksen alkaminen, jotta lääkkeen saa otettua ajoissa. Jos näin ei vielä ole ja sairaus on uusi, on suositeltavaa soittaa ambulanssi paikalle kaiken varalta valvomaan tilannetta.

Lopuksi

HAE-taudin oireet vaihtelevat ja tauti voi olla haastava sekä lääkärille että HAE:ta sairastavalle ja hänen läheiselleen. Hyvä ja kiinteä hoitosuhde sekä yksilöllinen hoitosuunnitelma ovat HAE:ssa erityisen tärkeitä. Tärkeää on myös, että sairastava itse on aktiivisesti mukana hoidon toteuttamisessa. Viime vuosien lääkekehitys on tuonut merkittäviä parannuksia hoitoon. HAE ei enää rajoita sitä sairastavien elämää.

Yhteiskunnan tuet ja palvelut pitkäaikaissairaalle

Pitkäaikaissairaille kuuluvat tukimuodot ja palvelut ovat pääsääntöisesti terveydenhuollon, kuntien ja Kansaneläkelaitoksen vastuulla. Tämän lisäksi sairaudesta aiheutuvaan haittaan, toimintakyvyn alentumaan ja niistä johtuviin kustannuksiin voi saada tukea esimerkiksi verotuksen, yksityisten vakuutusten tai Kelan ja 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. Esimerkiksi sairastavan ikä, perhe- ja työtilanne sekä mahdolliset muut sairaudet ja vammat vaikuttavat, mitä tukia ja palveluita kannattaa hakea. Tuet ja palvelut myönnetään siis aina yksilöllisen tilanteen arvioinnin perusteella.

Eri ikävaiheessa tulevat ajankohtaiseksi erilaiset pulmatilanteet ja niihin liittyvät toimenpiteet, tuet ja palvelut. Lapsiperheessä mietitään päivähoidon ja koulunkäyntiin liittyviä asioita. Onkin hyvä miettiä ajoissa, millä tavalla HAE-tautia sairastavan lapsen kohdalla hoidetaan yhteistyö päivähoidon ja koulun kanssa. Nuoria kiinnostaa opiskelu ja ammatinvalinta, minkä vuoksi on hyvä selvittää omien toiveammattien vaatimukset suhteessa sairauden aiheuttamiin rajoituksiin. Työikäisen kohdalla korostuvat kuntoutukseen ja toimeentuloon liittyvät asiat. Sairaus voi myös aiheuttaa ammatillisen kuntoutuksen ja uudelleen koulutuksen tarpeita tai eri eläkeratkaisujen pohdintaa.

Tukea haetaan 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 sairaalan tai kunnan sosiaalityöntekijältä, kuntoutusohjaajalta tai järjestöjen työntekijöiltä. Tässä esiteltyjen tukimuotojen lisäksi on myös muita, kaikille tarkoitettuja tukimuotoja, joista saa lisätietoja em. työntekijöiltä.

Terveydenhuollon palvelut

Terveydenhuollon vastuulle kuuluu ensitiedon antaminen. Ensitietoon sisältyvät perustiedot omasta sairaudesta ja sen hoidosta. Lisäksi terveydenhuolto vastaa välittömästi sairaanhoitoon liittyvistä lääkinnällisen kuntoutuksen palveluista. Niihin kuuluvat esimerkiksi kuntoutustarvetta selvittävät tutkimukset, erilaiset terapiat, sopeutumisvalmennus- ja kuntoutuskurssit sekä kuntoutusohjaus. Lisäksi apuvälineiden tarpeen selvittäminen kuuluu lääkinnällisen kuntoutuksen palveluihin.

HAE-sairaus kuuluu harvinaissairauksiin. Jokaiseen yliopistosairaalaan on perustettu harvinaissairauksien yksikkö, jonka tehtävänä on auttaa koordinoimaan harvinaissairaiden diagnostiikkaa, hoitoa ja kuntoutusta. Suomi on myös mukana eurooppalaisessa harvinaissairauksien osaamisverkostossa (ERN). Ihon sairauksiin keskittyvän verkoston (ERN Skin – Harvinaiset ja tunnistamattomat ihosairaudet) Suomen yksikkö sijaitsee Helsingissä Iho- ja Allergiasairaalassa. Verkostoon on lisäksi linkitetty muut yliopistosairaalat. Yksikön tehtävänä on palvella valtakunnallisesti niin harvinaista ihotautia sairastavaa, hänen läheistään kuin sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaista.

HAE-tautia sairastavan kohdalla voidaan miettiä kuntoutussuunnitelman laadintaa terveydenhuollon yksikössä, erityisesti jos sairauden oireet ovat hankalia. Kuntoutussuunnitelmassa kartoitetaan kuntoutuksen tarvetta ja tavoitteita moniammatillisesti. Kartoitukseen osallistuu 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.

Terveydenhuollosta saadaan lääkärin kirjoittamat lausunnot, joita tarvitaan useimpien tukimuotojen hakemiseen. Kaiken kaikkiaan jatkuva hoitosuhde ja HAE-tautiin hyvin perehtynyt lääkäri on tärkeä tuki HAE-tautia sairastavan arjen tukemiseksi.

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 ovat esimerkkeinä sairauden tai vamman vuoksi tarpeelliset asunnon muutostyöt ja henkilökohtaisen avun saaminen.

Määrärahasidonnaisista tukimuodoista yleisimmät ovat ylimääräisten vaatekustannusten sekä päivittäisistä toiminnoista suoriutumisessa 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. Lapsiperheillä on subjektiivinen oikeus kotipalveluun, jos siihen on todettu tarve. 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 korvausta sairauden hoitoon ja kuntoutukseen liittyviin matkakustannuksiin. Kuntoutuksen aikaiseen ansionmenetykseen voi hakea 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. Lääkäri määrää lääkevalmiste voidaan vaihtaa apteekissa

halvempaan vastaavaan valmisteeseen. Vuotuisen omavastuurajan ylittävistä lääkekuluista voi hakea lisäkorvausta.

Verotus

Veronmaksukyvyyn 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

Allergia-, iho- ja astmaliitto on valtakunnallinen terveysjärjestö, jonka yksi jäsenjärjestö on Suomen HAE-yhdistys (www.haefinland.org). Liiton ja yhdistyksen kautta voi saada yhteyden muihin HAE-tautia sairastaviin ja päästä jakamaan kokemuksia heidän kanssaan. Yhdistys on valtakunnallinen.

Allergia-, iho- ja astmaliiton harvinaistoiminta palvelee harvinaisia ihotauteja sairastavia, heidän läheisiään ja alan ammattilaisia. Liittoon kootaan tietoa ja käytännön kokemusta harvinaisista ihotaudeista sekä vaikeista palovammoista. Liitto on myös osa valtakunnallista Harvinaiset-verkostoa (www.harvinaiset.fi), jonka muodostavat harvinaisia sairausryhmiä edustavat järjestöt ja säätiöt.

Allergia-, iho- ja astmaliitto järjestää sopeutumisvalmennuskursseja ja tapaamisia kohderyhmiinsä kuuluville ja heidän läheisilleen. Liitosta saa myös neuvontaa sairaudesta ja sen hoidosta sekä yhteiskunnan tarjoamista palveluista ja tukimuodoista.

Monimuotoinen HAE

Jäsenkysely HAE-taudin vaikutuksesta elämään

Allergia-, iho- ja astmaliitto teki Suomen HAE-yhdistyksen 71 jäsenelle kyselyn keväällä 2017. Jäsenkyselyssä kartoitettiin HAE-taudin vaikutuksia sairastuneen elämään. Kyselyyn vastasi 32 jäsentä, joista 3 miehiä ja 29 naisia. Heistä reilut puolet on työelämässä. Vastaaajamäärää (45 %) voidaan pitää hyvänä otoksena pienestä sairausryhmästä. HAE-tautia sairastavia arvioidaan Suomessa olevan noin 100 – 150. Vastausten perusteella HAE vaikuttaa ajoittain merkittävästi sairastavan elämään.

Diagnoosi ja hoitoon pääsy

Hereditaarinen angioödeema (HAE) on harvinainen sairaus. Harvinaissairauksista on vähän tietoa saatavilla. Tiedon puute saattaa myös viivyttää diagnoosin saamista. Jäsenkyselyyn vastanneista noin 41 %:lla diagnoosin saaminen kesti kauemmin kuin kahdeksan vuotta ensimmäisten oireiden jälkeen. Kokemukset terveydenhuollosta osoittautuivat vaihtelevaksi. Osa vastanneista oli saanut diagnoosin nopeasti yksityislääkäriltä, osa joutui odottamaan oikean diagnoosin varmistumista vuosia: ”Ennen diagnoosia kävin naistentautien osastolla sairaalassa yhdeksän vuoden ajan

ihmettelemässä, että miksi vatsaan sattuu”. ”Diagnoosin saaminen vaati paljon työtä äidiltäni, koska lääkärit eivät uskoneet, että alle murrosikäisellä lapsella voisi olla HAE-kohtauksia”. Toisaalta muutama vastaaja kiittelee onneaan siinä, että he päätyivät HAE-sairauden tuntevan lääkärin vastaanotolle. Kahdella kyselyyn vastaajista HAE-diagnoosia ei ollut vielä varmistettu. Yksi vastaajista viittasi siihen, mikä on yleistä erityisesti harvinaissairauksissa: sairautta selvitetään itse internetin avulla.

HAE-taudin harvinaisuuden vuoksi on tärkeää, että sairastavalla ja läheisillä on tarvittaessa mahdollisuus saada yhteys erikoissairaanhoidon. Kyselyn vastaajista lähes 80 %:lla sairauden seuranta on järjestetty erikoissairaanhoidossa. Muutama vastaaja ilmoitti, että seuranta toimii heidän kohdallaan hyvin myös perusterveydenhuollossa. Potilasasiakirjoihin on kirjattu sairaus ja sen erityispiirteet. Kyselyn perusteella myös kokemustiedon merkitys korostuu: joskus sairastava joutuu itse olemaan sairautensa asiantuntija ja viemään tietoa terveydenhuollon ammattilaisille.

Vaikutus elämään

HAE on parantumaton sairaus ja sen vaikutukset sairastavan ja hänen läheisensä elämään saattavat olla merkittäviä. Sairaus heikentää työ- ja toimintakykyä, aiheuttaa ylimääräisiä kustannuksia ja vaikeuttaa yleisesti arjen sujuvuutta.

Jäsenkyselyssä kartoitettiin sairastuneen omaa arviota HAE-taudin vaikeusasteesta. Vastausten perusteella kokemus HAE:n vaikutuksista vaihtelee: noin 44 % piti sairautensa vaikeusastetta suurena, mutta yli 30 % koki sairauden vaikeusasteen vähäiseksi. Oireiden vaikeusaste on vaihdellut vastaajilla eri aikoina. Lähes 60 %:lla toimintakyky on vaihdellut paljon viimeksi kuluneiden viiden vuoden aikana.

Yksi vastaaja toteaa, että tällä hetkellä ”kohtaukset tulevat liian tiheään ja ne ovat pahempia kuin aikaisemmin”. Hänen kohdallaan edes kotona olevat lääkkeet eivät auta. Toinen puolestaan toteaa, että ”iän myötä sairaus on jo hellittänyt ja lääkettä olen vähentänyt”. Tasapainoilu hoidon, oireiden sietämisen ja kohtausten hallinnan välillä leimaa vastauksia: ”Kohtauspäivänä sairaus vie kokonaan ja normaali elämä on olematonta. Muuna aikana täysin normaalia elämää”. Oman sairauden luonne tulee tutuksi vuosien aikana: ”Olen oppinut elämään HAE:n kanssa”. ”Mikäli pystyy olemaan huolista vapaana ja positiivisena, on turvotuksia tai vatsakipuja tosi harvoin”.

Kyselyn perusteella HAE-sairaus on vaikuttanut vastaajilla enemmän työuraan kuin opiskelu- ja uravalintaan. Puolet vastaajista arvioi HAE:n vaikuttaneen työntekoon melko paljon tai paljon, kun taas opiskelu- ja uravalinnoissa vastaava luku on 35 %. Tämä selittyy osin sillä, että monella vastaajista HAE on alkanut vasta aikuisiässä. Työelämässä on koettu myös asenteellisuutta: ”Silloin joskus en saanut työpaikkaa, kun kerroin rehellisesti tästä sairaudesta, että mahdollisia poissaoloja tulee, mutta opin sen, että en enää kertonut”. ”Lukuisten poissaolojen takia olen joutunut kaksi kertaa yt-neuvotteluissa ulos”. ”Työelämä ei tunnista eikä tunnusta erittäin harvinaisesti sairaita. Olemme hylkiöitä”.

Pitkäaikainen sairaus koskettaa myös sairastavan läheisiä. Vastaajista 40 % arvioi oman sairautensa vaikuttaneen läheistensä jaksamiseen melko paljon tai paljon. Lisäksi 62,5 % läheisistä auttaa melko paljon tai paljon sairastavan hoidossa. Vastaajista suurella osalla (yli 80 %) on lääkitys sairauteensa ja monella läheinen auttaa hoidon toteuttamisessa, jos ei muuten, niin olemalla läsnä: ”Kun kohtaus on, niin tekevät kaikkensa auttaakseen ja kun en jaksa, helpottavat arkeani”.

Läheiset auttavat hoidon lisäksi arkiaskareissa. Yksi vastaajista koki tästä syyllisyyttä, ja yritti sinnitellen auttaa muita: ”Usein teen niin paljon, että tulen kipeäksi, koska muuten perheenjäsenet ihmettelevät, miksi en tee jotakin, kun en ole kipeäkään sillä hetkellä”. Kaikilla ei ole läheisiä. Tällöin on selvittävä itse: ”Olen selvinnyt omin voimin ja positiivisella ajattelulla pääsee pitkälle – silloin kun se on mahdollista”. Vastaajista 40 % arvioi sairauden yleensä rajoittavan sosiaalista elämää. Tosin neljänneksellä vastaajista sairaus ei rajoita mitenkään sosiaalista elämää.

Vapaamuotoisissa kommentteissa toivotaan näkyvyyttä HAE-sairaudelle sekä erilaisia mahdollisuuksia tavata toisia HAEta sairastavia. Lisäksi toivotaan, että sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisille levitettäisiin tietoa sairaudesta. Yksi vastaaja toteaa, että HAE tulisi ottaa tosissaan. Sairauden harvinaisuus koetaan haasteena. Tieto yhteiskunnan tuista ja palveluista on vähäistä. Parhaiten tunnetaan lääkekorvaukset. Lisäksi tukien ja palveluiden hakeminen koetaan hankalana ja haastavana. Liiton ja yhdistyksen apua toivotaan myös näissä asioissa.