

HAE – hereditaarinen angioödeema

ALLERGIA
IHO
ASTMA



SISÄLTÖ

HAE – PERINNÖLLINEN ANGIOÖDEEMA JA SEN HOITO..... 3

MARIA HUTTUNEN, LT, IHOTAUTIEN ERIKOISLÄÄKÄRI

HAE-perinnöllinen angioedeema.....	4
Taustaa ja taudinkuva.....	5
Perinnöllisyys.....	7
HAEn oireet.....	9
Diagnoosi tehdään verikokeiden avulla.....	11
Hoito ja ehkäisy suunnitellaan yksilöllisesti.....	13
Kohtausten hoito.....	14
Estohoito.....	17
Lopuksi.....	18

MONIMUOTOINEN HAE..... 19

RISTO HEIKKINEN, ERITYISASiantuntija

HAE-kyselyn tuloksia.....	20
Sairauden diagnosoinnin haasteet.....	20
Sairauden oireet ja hoito.....	20
Sairauden vaikutukset toimintakykyyn.....	21
Läheiset ja perhe tukena.....	22

YHTEISKUNNAN TUET JA PALVELUT

PITKÄAIKAISSAIRAALLE..... 23

RISTO HEIKKINEN, ERITYISASiantuntija

Yhteiskunnan tuet ja palvelut pitkäaikaissairaalle.....	24
Terveystuella ja palvelut.....	25
Kunnan palvelut.....	26
Kelan tukimuodot.....	27
Verotus.....	28

JÄRJESTÖT JA VERTAISTUKI..... 30

AINO LOIKKANEN, JÄRJESTÖASiantuntija

JULKAISIJA: Allergia-, Iho- ja Astmaliitto ry
TAITTO: Gomedial Oyj
KUVAT: Studio Koo photography,
Satu Karmavalo

PAINOPAIKKA: PunaMusta
3. uudistettu painos, 2023
Tämän oppaan julkaisua on
tukenut Takeda Oy.



HAE – PERINNÖLLINEN ANGIOÖDEEMA JA SEN HOITO

HAE – Perinnöllinen angioödeema

PERINNÖLLINEN angioödeema tunnetaan myös nimellä hereditaarinen angioödeema. Tuttavallisemmin tautia kutsutaan nimellä HAE.

HAE ON perinnöllinen sairaus, jonka hoito on mullistunut: 2000-luvun alkupuolella käyttöön otetut täsmähoidot ovat lisänneet aiemmin hankalasti hoidettavan sairauden hoitomahdollisuuksia ja parantaneet niitä ratkaisevasti.

HAE JOHTUU geeneistä, jotka säätelevät yhden entsyymin, C1-inhibiittorin, tuotantoa. HAE aiheuttaa turvotuksia iholle, suun alueelle, maha-suolikanavaan tai sukuelinten alueelle. Hoitamattomana taudin vaikeimmat muodot voivat olla jopa hengenvaarallisia. Nykyisin HAEn hoitoon on kuitenkin tehokkaita täsmälääkkeitä, jotka soveltuvat kaikille potilaille.

Nykyisin HAEn hoitoon on tehokkaita täsmälääkkeitä.

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 esteraasientsyymin 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 HAEsta. HAE-taudin angioödeema poikkeaa syntymekanismiltaan tavallisesta angioödeemasta. Tavallinen, nokkosrokkoon liittyvä angioödeema johtuu syöttösolujen aktivoitumisesta ja välittäjäaineiden, kuten histamiinin, vaikutuksista. HAEssa turvotus johtuu bradykiniini-välittäjäaineen vai-

kutuksista verisuoniin. Bradykiniini on aine, joka saa aikaan hyvin voimakkaan verisuonten laajenemisreaktion. HAEssa yksi bradykiniinin tuottoa säätelevistä tekijöistä, C1-inhibiittori, puuttuu tai toimii huonosti. C1-inhibiittori on normaalisti toiminnassa oleva turvotusten ”jarru” ja kun tämä jarru puuttuu elimistöstä, bradykiniinia pääsee kertymään ja turvotuskohtaus alkaa.

Angioödeema tarkoittaa ihonalaista tai limakalvon alaista turvotusta.

KAIKKIEN HAE-POTILAIDEN 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 aiheuttavatkin usein vaikeutta taudin toteamiseen. Taudin oireet ovat voineet alkaa vuosia ennen kuin niiden syy selviää ja päästään oikeaan diagnoosiin. Onneksi nykyisellä lääkityksellä ja potilaan ja lääkärin hyvällä yhteistyöllä HAE voidaan hoitaa niin, ettei siitä ole juurikaan haittaa arkielämässä.

Turvotusoireiden vaikeusaste ja tiheys vaihtelevat suuresti.

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 kuitenkin virheellistä eikä toimi kunnolla. Molempien tautityyppien potilaiden oireet ovat samanlaisia. Lisäksi tunnetaan harvinaisen, pääasiassa naisilla esiintyvän, 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.

HAE on perinnöllinen sairaus.

KOSKA HAE on perinnöllinen sairaus, on tärkeää, että jos potilas on sukunsa ensimmäinen sairastunut, tutkitaan samalla perheenjäsenet. Vanhemmat, sisarukset ja sairastavan lapset pitää aina tutkia diagnoosin jälkeen.




HAEn oireet

HAEN OIREET alkavat yleensä jo lapsena, joskus jo pikkulapsena, ja miltei aina ennen 20 ikävuotta. 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 rengasmainen ihottuma. Ennako-oire voi olla myös päänsärky, väsymys tai henkinen ahdistus.

HAEn oireet alkavat yleensä jo lapsena, ja miltei aina ennen 20 ikävuotta.

KOHTAUSTEN VAIKEUS ja esiintymistiheys vaihtelevat yksilöllisesti mutta myös samalla yksilöllä kerrasta toiseen. Välillä tauti siis saattaa oireilla lievästi kuten käsien turvotuksena, välillä saattaa olla ajanjaksoja, jolloin oireet ovat pääasiassa voimakkaita vatsakipukohtauksia. Naisilla on kuvattu miehiä voimakkaampia oireita luultavasti hormonaalisten tekijöiden takia. Hormonaaliset muutokset, kuten murrosikä, kuukautiset, raskaus ja vaihdevuodet saattavat pahentaa ja tihentää oireita.



Hyvin tyypillistä myös on, että estrogeenia eli naishormonia sisältävät hormonivalmisteet kuten ehkäisytabletit pahentavat HAE-kohtauksia. Lääkkeistä myös ACE estäjä -verenpainelääkkeet voivat pahentaa HAEn 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 osalla sairastavista tulee antaa ehkäisevää lääkehoitoa aina ennen hammastoimenpiteitä.

Estrogeenia eli naishormonia sisältävät hormonivalmisteet usein pahentavat HAE-kohtauksia.

Diagnoosi tehdään verikokeiden avulla

HAEN (tyypin 1 ja 2) toteaminen on periaatteessa helppoa, kunhan vain tautia osataan epäillä oireiden takaa. Verikokeesta tutkitaan C1-inhibiittori ja sen aktiivisuus, ja lisäksi tutkitaan yleensä muitakin kokeita (komplementtitekijät C3 ja C4). Tauti todetaan, jos C1-inhibiittorin taso veressä on huomattavasti alentunut (tyypin 1 tauti) tai sen toimintakyky on alentunut (tyypin 2 tauti). Verikokeet voidaan ottaa milloin vain ja myös oireetomana 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 tyypillisesti alkaa oireilla vasta leikki-iässä, ei vielä vauvana.

Tyypillisesti HAE alkaa oireilla vasta leikki-iässä, ei vielä vauvana.



Hoito ja ehkäisy suunnitellaan yksilöllisesti

HAEN diagnostiikka ja hoito toteutetaan aina erikoissairaanhoidossa ja siihen perehtyneessä yksikössä. HAE-potilaan hoitoon kuuluu sekä kohtausten estohoito että akuuttien turvotuskohtausten hoito. Jokaiselle potilaalle kuuluu tehdä hoitosuunnitelma myös vakavien kohtausten varalta, vaikka aiemmat kohtaukset olisivat olleet lieviä ja niitä olisi ollut vain harvoin. Olisi myös hyvä, että HAEta sairastavan oma terveyskeskus ja lähin sairaala olisivat tietoisia

On tärkeää oppia tunnistamaan kohtauksen laukaisevat tekijät.

taudista ja sen hoitoon tarvittavasta kohtauslääkkeestä. 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 HAEta sairastava itse oppii tunnistamaan ja välttämään niitä tekijöistä, jotka voivat laukaista kohtauksen.

Kohtausten hoito

LIEVÄT HAE-KOHTAUKSET eivät välttämättä tarvitse hoitoa olleenaan. Ne, joilla on estohoitona traneksaamihappo, voivat ottaa lääkettä tavallista suuremman annoksen heti huomattaessaan ennakko-oireita tai muuten aavistaessaan kohtausten 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, eli juuri sitä ainetta, josta HAE-taudissa on puutetta. Saatavilla on kaksi valmistetta, jotka ovat ihmisperäisiä ja saatu terveiltä verenluovuttajilta niin, että C1-inhibiittori on kerätty ja tiivistetty kuiva-aineksi. Kuiva-aine täytyy liuottaa suonen sisäiseksi lääkeruiskeksi. Yhden lääkeannoksen tekemiseen tarvitaan

C1-inhibiittori on nopeavaikutteinen ja tehokas hoito HAE-tautiin.

noin 10 000 terveen verenluovuttajan verta. Myös kaneissa tuotettua C1-inhibiittoria käytetään lääkkeenä. Sitä käytetään samalla tavoin kuin ihmisperäistä C1-inhibiittoria, mutta kaneille allergiset 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. Silloin kohtaus myös loppuu nopeammin. Lääkkeen pistäminen suoneen vaatii luonnollisesti huolellisen opetuksen hoitavassa yksikössä,

useita harjoituskertoja ja hyvää motivaatiota, mutta on myös palkitsevaa, koska se mahdollistaa HAEta sairastavan 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, mutta se on lyhytvaikutteisempi kuin C1-inhibiittori eikä se siksi sovelly estohoitoon. Ikatibanttia voidaan ottaa uudelleen toinen ja kolmas annos kuuden tunnin välein, mikäli yhdestä lääkeannoksesta ei ollut riittävää tehoa.

KUN LÄÄKE HAE-kohtaukseen on annettu, alkavat oireet yleensä helpottua ja väistyä noin puolen tunnin, viimeistään 2 tunnin, aikana. Toista lääkeannosta ei yleensä tarvita, elleivät oireet taas selvästi ala pahentua saman päivän aikana. Kohtaushoito voidaan siis toteuttaa myös kotona. Kotona toteutettava hoito parantaa aina elämänlaatua ja -hallintaa.

Kotona
toteutettava hoito
parantaa aina
elämänlaatua ja
-hallintaa.

Päivystykseen ei tarvitse enää lähteä kohtauksen alkaessa ja eläminen ja matkustaminen helpottuvat, kun ei enää tarvitse pysytellä sairaalan lähietäisyydellä. Kohtausten nopea ja tehokas hoito on tärkeää ja se vähentää taudin kuormittavuutta ja sairauspoissaoloja töistä ja opinnoista. Oma elämä voi hallita paremmin. Useat HAEta sairastavat kertovat uuden hoidon mullistaneen heidän elämänsä. 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.



Estohoito

JOS KOHTAUKSIA on usein, vaikkapa kuukausittain, tarvitaan yleensä estohoitoa. Tällöin lääkettä annetaan säännöllisesti, tietyin välein estämään HAE-kohtauksen syntyminen. Estohoidossa käytetään yleisimmin traneksaamihappoa, joskus androgeeneja (kuten danatsolia) tai tehokkaampina vaihtoehtoina C1-inhibiittoria tai lanadelumabia. Traneksaamihappo sopii sekä aikuisille että lapsille. Sitä otetaan päivittäin tablettina kahtena tai kolmena annoksena. Lääke ei välttämättä sovi käytettäväksi, jos sairastavalla tai suvussa on ollut taipumusta verisuonitukoksiin. Traneksaamihappo ei ole 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 naisilla. Ne eivät sovi lapsille eikä aikuisillekaan yleensä pitkä-

Traneksaamihappo sopii sekä aikuisille että lapsille.

aikaiseen käyttöön. Androgeenit voivat kyllä tulla kyseeseen lyhytaikaisena estohoitona esimerkiksi ennen kirurgisia toimenpiteitä.

NIILLE POTILAILLE, joilla on usein toistuvia vaikeita vatsaoireita tai nieluturvotuksia, voidaan aloittaa estohoidoksi C1-inhibiittori tai lanadelumabi. Estohoidossa C1-inhibiittoria annetaan yleensä kahdesti viikossa suonensisäisesti. Hoito voidaan opettaa potilaalle tai sen voi toteuttaa myös avustaja tai omaishoitaja, kuten perheenjäsen.

LANADELUMABI VÄHENTÄÄ liiallisen bradykiniinin määrää estämällä kallikreiniini-entsyymin toimintaa. Lanadelumabi on HAE-taudin hoitoon käytetyistä lääkkeistä Suomesa usuin. Sitä annetaan ihon alaisena pistoksena yleensä kahden, joskus neljän viikon välein. Ihon alle pistettävänä lääkkeenä se on luonnollisesti helpompi ottaa kuin suoneen pistettävä C1-inhibiittori, ja se on tarkoitettu sairastavan itsensä annostelemaksi lääkkeeksi. Lanadelumabin vaikutusaika on pitkä, mutta teho myös alkaa hitaasti. Siksi lanadelumabi ei sovi kohtaushoitoon.

PITKÄAIKAISEN ESTOHOIDON tarpeeseen vaikuttavat HAE-taudin kohtausten tiheys, kesto ja vakavuus. Lisäksi merkitystä on HAEta sairastavan elämäntilanteella ja muun muassa sillä, onko sairastavan helppoa tai mahdollista päästä nopeasti päivystyspisteeseen saamaan kohtaushoitoa. Kaikki eivät tarvitse estohoitoa ja sen tarve on yksilöllisesti arvioitava. Nekin, jotka eivät tarvitse säännöllistä ja pitkäaikaista estohoitoa, voivat tarvita lyhytaikaisen estohoidon esimerkiksi ennen hammas- tai muita kirurgisia toimenpiteitä.

TEHOKKAALLA ESTOHOIDOLLA voi olla jopa suurempi merkitys elämäntilanteen parantavana ja taudin aiheuttamaan kuormituksesta vähentävänä hoitona kuin kohtaushoitolla. Kun estohoito onnistuu, ei tarvitse jatkuvasti varautua odottamaan ja pelkäämään kohtauksia. Vaikka estohoito olisi kunnossa ja tauti sen vuoksi hallinnassa, on kuitenkin tärkeää, että sairastavalla on aina käytössään tai saatavilla sopiva ja tehokas kohtaushoitolääke – jos sitä tarvitaan.

Lopuksi

HAE TAUDIN OIREET vaihtelevat ja tauti voi olla haastava sekä lääkärille että potilaalle. Hyvä ja kiinteä hoitosuhde ja yksilöllinen hoitosuunnitelma ovat HAEssa erityisen tärkeitä. Tärkeää on myös, että potilas on aktiivisesti mukana hoidon toteuttamisessa. Viime vuosien lääkekehitys on tuonut merkittäviä parannuksia hoitoon. HAE ei enää rajoita sitä sairastavien elämää.



**MONIMUOTOINEN
HAE**

HAE-kyselyn tuloksia

ALKUKESÄSTÄ 2020 tehtiin kysely HAE-tautia sairastaville. Vastaajia oli 31. Kyselyn yhteydessä haastateltiin 10 henkilöä. Kyselyn ja haastattelujen tarkoituksena oli selvittää HAEta sairastavien kokemuksia sairaudesta, sen hoidosta ja elämänlaadusta. Selvitys tehtiin yhteistyössä Suomen HAE-yhdistyksen ja Takedan kanssa. Kyselyn ja haastattelut toteutti Nordic Healthcare Group.

Sairauden diagnoosoinnin haasteet

VALTAOSA vastaajista on sairastanut HAEta pitkään. Lähes 70 prosenttia oli joutunut odottamaan diagnoosia viisi vuotta tai pidempään. Puolet vastaajista on kokenut diagnoosin paikansäilytyksen kyseenalaistamista terveydenhuollossa.

” *Koko elämä on sanottu, että kuvittelet. Tuli voittajafiilis, kun selvisi, etten olekaan hullu.*

Moni haastateltavista on kokenut HAE:n kontrolloineen elämää jo ennen diagnoosia. Tämä on osaltaan vaikuttanut siihen, miten hyvin on pystynyt elämään normaalia elämää.

Sairauden oireet ja hoito

HAE-SAIRAUTEEN liittyvät turvotukset esiintyvät vastaajilla yleisimmin vatsan ja raajojen alueella. Noin viidenneksellä on turvotusta viikoittain. Hoitamattomana vaarallista kurkunpään turvotusta esiintyy viikoittain alle 7 prosentilla. Lähes 80 prosenttia vastaajista tunnisti kohtausten ennusmerkkejä. Lisäksi 70 prosenttia tunnisti niitä tilanteita, joissa kohtaus todennäköisemmin tulee. Tämä nähtiin tärkeänä voimavarana sairauden kanssa elämisessä. Ensiavun ja terveydenhuollon toivotaan suhtautuvan vakavammin ja asiallisemmin kohtausten hoitoon. Silti luottamus terveydenhuollon

ammattilaisiin on keskimäärin hyvä. Moni kokee, että HAE-tietoisuus on lisääntynyt viime vuosina, mikä näkyy myös ammattilaisten parantuneena toimintana. Harvinaisessa sairaudessa korostuu myös se, että osataan nimetä tiettyjä ”hyviä” ammattilaisia.

” *Minua on yllättänyt, että ammattilaisten tietoisuus on ollut todella huonoa. Toisaalta tavallinen lääkäri ei voi tietää kaikkea.*

70 prosenttia vastaajista käy säännöllisesti seurantakäynnillä jossakin terveydenhuollon yksikössä. Parannusta toivottiin siihen, että omat mielipiteet otettaisiin huomioon hoidon suunnittelussa.

Sosiaalihuollon ammattilaisten palveluita on hyödyntänyt vain alle 10 prosenttia vastaajista. Haastateltavat kokivat, että eri tuen muodoista ja palveluista ei ole annettu riittävästi tietoa. Henkisen tuen lisäksi olisi kaivattu tietoa kuntoutuksesta ja taloudellisista tukimuodoista. Kaksi kolmesta vastaajasta koki HAE:n rasittaneen taloutta viimeisen vuoden aikana. Erityishuolena tuotiin esiin korkeat lääkekustannukset.

” *Kysyin mahdollisuutta psykologille. Hän sanoi, että oot aivan liian positiivinen lähetettäväksi psykologille. Ei hoidettu psyykkistä kokonaisuutta.*

Haastatteluissa myös todettiin, että terveydenhuollon ammattilaisten tulisi kertoa enemmän yhdistys- ja vertais-toiminnasta.

Sairauden vaikutukset toimintakykyyn

KYSELYYN vastaajista valtaosalla (75 %) on myös muita pitkäaikaisia sairauksia, joista monet ovat harvinaisia tai epätyypillisiä. Sairauksien kasaantumisen on koettu tuovan mukanaan lisähaasteita, sillä terveydenhuollon ammattilaisetkaan eivät aina ole osanneet ottaa huomioon sairauksien yhteisvaikutuksia. Vastauksissa esimerkiksi kuvattiin monta tapausta siitä, miten HAE-kohtauksia on ilmennyt muihin sairauksiin kohdistuvien toimenpiteiden yhteydessä.

Arviot oman sairauden vaikeusasteesta vaihtelevat paljon. Keskimäärin vastaajat kuitenkin kokevat oman fyysisen hyvinvointinsa melko heikoksi. Sen sijaan arvio henkisestä

hyvinvoinnista vaihteli runsaasti. Eri-tyisesti työssäkäyvät antoivat hyvän arvosanan. Sosiaalisen hyvinvoinnin kokemus oli yhteydessä fyysiseen ja henkiseen hyvinvointiin. Tärkeänä hyvinvoinnin lähteenä pidettiin mahdollisimman suurta itsenäisyyttä suhteessa sairauteen.

” *Hyvä arki on sitä, etten muista, että mulla on tämä sairaus.*

Haastateltavat toivat esiin HAE-sairauden vaihtelevan luonteen. Toimintakyky voi vaihdella paljonkin, ja siihen vaikuttavat kohtausten esiintymistiheys ja pelko kohtausten tulemisesta. Kohtausten aikana kipua ja turvotukset heikentävät toimintakykyä yhä enemmän. Lääkehoidon merkitys korostuu, ja erityisesti se, että lääke otetaan riittävän aikaisin.

HAE-sairaudella on negatiivisia vaikutuksia elämän eri osa-alueisiin. Heikentynyt fyysinen kunto on vaikuttanut erityisesti harrastuksiin, vapaaajan viettoon sekä opiskeluun ja työssäkäyntiin. Ystävyys- ja ihmissuhteisiin sekä seksuaalisuuteen negatiiviset vaikutukset koetaan vähäisimpinä.

Läheiset ja perhe tukena

LÄHEISTEN ja perheen rooli korostuu jaksamiseen ja arjenhallintaan liittyvissä tilanteissa. Kotiaskareiden hoitamisen ohessa perhe ja läheiset ovat tukena sairauden aiheuttamissa haasteissa. Haastateltavat olivat toisaalta huolissaan läheisten omasta jaksamisesta. Osa oli päättänyt olla kertomatta kaikkea sairauteen liittyvää, jotta ei kuormittaisi liikaa läheisiään. Vastaajat olisivat toivoneet ammattilaisilta vahvempaa läheisten huomioimista.

” *Mies hoiti mun lääkkeenannon. Suurin rakkauden osoitus mitä voi antaa.*

Sairauden perinnöllisyys oli herättänyt pohdintaa perhettä perustettaessa. Kaivattiin tietoa periytyvyydestä ja lasten tilanteen varhaisemmasta selvittämisestä. Kyselyyn vastaajista yli puolella oli myös lähisuvussa HAE-sairaus tai epäily. Omalle lapselle ei haluta samantyyppisiä vaikeuksia esimerkiksi sairauden diagnosoinnissa kuin itsellä oli aikoinaan ollut.

YHTEISKUNNAN TUET JA PALVELUT PITKÄAIKAISSAIRAALLE

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

Tukien hakemisen perustana on diagnosoitu sairaus tai vamma. Diagnoosi ei kuitenkaan määrittele tukien hakemisen lopputulosta. Sairastavan ikä, perhe- ja työtilanne sekä mahdolliset muut sairaudet ja vammat määritte-

Tukien hakemisen perustana on diagnosoitu sairaus tai vamma.

levät, mitä tukia ja palveluita on mahdollista saada. 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. Työkäisen 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. Ensietoon 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. Lääkinnällisen kuntoutuksen vastuulle kuuluu myös apuvälineiden tarpeen arviointi kuten esimerkiksi tarve erikoisjalkineisiin ja peseytymisen apuvälineisiin.

HAE-SAIRAUS kuuluu harvinaissairauksiin. Jokaiseen yliopistosairaalaan on perustettu harvinaissairauksien yksikkö, jonka tehtävä on auttaa koordinoimaan harvinaissairaiden diagnostiikkaa, hoitoa ja kuntoutusta. Suomi on myös mukana eurooppalaisissa harvinaissairauksien osaisverkostoissa (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 kursimuotoista kuntoutusta. Sairaalan sosiaalityöntekijältä ja kuntoutusohjaajalta saa tietoa ja tukea muun muassa kotona selviytymisestä sekä yhteiskunnan tukimuodoista ja palveluista.

TERVEYDENHUOLLOSTA saadaan lääkärin kirjoittamat lausunnot, joita tarvitaan useimpien tukimuotojen hakemiseen. Kaiken kaikkiaan jatkuva hoitosuhde ja HAE-tautiin hyvin perehtynyt lääkäri on tärkeää tuki HAEta 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 päi-

vittäisistä toiminnoista suoriutumises-
sa tarvittavien välineiden, koneiden
ja laitteiden korvaaminen. Kunnan on
varattava näihin tukiin määrärahoja
kunnassa esiintyvän tarpeen mukaan.

KUNTA VOI myös antaa kotipalvelu-
ja alentuneen toimintakyvyn, perhe-
tilanteen, sairauden, vamman tai
muun vastaavan syyn perusteel-
la silloin, kun apu on tarpeen tavan-
omaiseen elämään kuuluvista tehtä-
vistä suoriutumiseksi. Lapsiperheil-
lä on subjektiivinen oikeus kotipalve-
luun, jos siihen on todettu tarve. Myös
omaishoidon tuki on kunnan järjes-
tämismvastuulla tähän tarkoitukseen
varattujen määrärahojen puitteissa.
Kunnan vastuulla olevat sosiaali- ja
terveyspalvelut siirtyvät vuoden 2023
alusta 21 hyvinvointialueen ja Helsin-
gin kaupungin järjestämismvastuulle.

Kelan tukimuodot

KESKEISIMMÄT Kelan tukimuodot
pitkäaikaista tautia sairastavalle ovat
vammaisetuudet ja lääkekorvaukset.

VAMMAISETUUKSIEN tarkoitus
on tukea vammaisen tai pitkäaikai-
sesti sairaan selviytymistä arjes-
sa ja parantaa henkilön elämänlaa-
tua. Lisäksi etuuksien tavoitteena on
tukea osallistumista työhön tai opis-
keluun sekä toimintakyvyn ylläpitä-
mistä, kotona asumista, kuntoutus-
ta ja hoitoa. Vammaisetuudet jae-
taan 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 sairau-
den hoitoon ja kuntoutukseen liitty-
viin matkakorvauksiin sekä kuntou-
tuksen aikaiseen ansionmenetykseen
kuntoutusrahaa.

KELASTA VOI hakea korvausta lää-
keistä, perusvoiteista ja kliinisistä

Tukea voi saada puolen vuoden ajalta takautuvasti.

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 (Hila). Korvattavat lääkkeet jaetaan kolmeen korvausluokkaan. Lääkäri määrää lääkevalmiste voidaan vaihtaa apteekissa halvempaan vastaavaan valmisteeseen. Vuotuisen omavastuurajan ylittävistä lääkekuluista voi hakea lisäkorvausta.

Verotus

VERONMAKSUKYVYN alentumisvähennyistä voidaan hakea, jos veronmaksukyky on verovelvollisen ja hänen perheensä tulot ja varat huomioon ottaen erityisestä syystä vähentynyt olennaisesti. Erityisiä syitä voivat olla esimerkiksi 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



AINO LOIKKANEN,
JÄRJESTÖASiantuntija



ALLERGIA-, IHO- JA ASTMALIITTO

on valtakunnallinen terveystajärjestö, jonka yksi jäsenjärjestö on Suomen HAE-yhdistys (www.suomenhae-yhdistys.allergia.fi). Liiton ja yhdistyksen kautta voi saada yhteyden muihin HAE-tautia sairastaviin ja päästä jakamaan kokemuksia heidän kanssaan. Yhdistys on valtakunnallinen. Suomen HAE-yhdistyksen oman suljetun Facebook-ryhmän löydät Facebookista nimellä Suomen HAE-yhdistys. Ryhmässä pääsee keskustelemaan muiden HAEta sairastavien kanssa.

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 harvinaisten sairaus- ja vamma ryhmien Harvinaiset-verkostoa (www.harvinaiset.fi).

ALLERGIA-, IHO- JA ASTMALIITTO

järjestää kursseja kohderyhmiinsä kuuluville ja heidän läheisilleen. Liitosta saa myös neuvontaa sairaudesta ja sen hoidosta sekä yhteiskunnan tarjoamista palveluista ja tukimuodoista.

”Olen saanut vertaistukea sairauteen,
josta ei halua kaikille puhua. Olen huomannut,
etten ole sairauden kanssa yksin. On hienoa,
kun voi turvallisesti kysyä, ihmetellä ja vaihtaa
ajatuksia kohtalotovereiden kanssa.”

allergia.fi/liity



Allergia-, Iho- ja Astmaliitto ry

www.allergia.fi