

Tammikuun 2015 ja elokuun 2016 välisenä aikana Maahanmuuttovirasto myönsi noin 10 000 oleskelulupaa ihmisille, jotka olivat syntyisin hemoglobiinipoikkeavuuksien endeemisiltä alueilta. Näiden ihmisten joukossa on vähintään kymmenittäin, mutta todennäköisesti useampi sata erikoissairaanhoidon tutkimusten ja hoidon tarpeessa olevaa hemoglobiinipoikkeavuuspotilasta.

Terveystieteiden tutkimuskeskityksemme tarvitsee koulutusta ja lääkekorvauslainsäädäntömme päivytystä hemoglobiinipoikkeavuuksia sairastavien erityisongelmien hallitsemiseksi ja järkevän hoidon mahdollistamiseksi.

Hemoglobiinipoikkeavuuksiin liittyy vakavia komplikaatioita

Vakaviin tautimuotoihin kuuluvat sirppisoluanemian HbSS-muoto ja vaikea talassemia (beetatalassemia major). Talassemiaa ongelmallisimmat komplikaatiot liittyvät anemian lisäksi raudan kertymiseen ja sirppisoluanemiassa vakaviin tromboottisiin tapahtumiin, kuten aivoinfarkteihin. Beetatalassemia major -potilaat tarvitsevat varhaislapsuudestaan lähtien punasolusiirtoja ja heille kehittyy rautalasti. Sirppisoluanemian vakavat oireet alkavat yleensä jo 1–3-vuotiaana.

Myös niin sanottu non-transfusion-dependent talassemia (NTDT) eli keskivaikea talassemia (talassemia intermedia) johtaa ilman lääkettä noin puolella potilaista rautalastin kertymiseen ja elinkomplikaatioihin. Osa NTDT-potilaista myös anemisoituu vaikeasti iän karttuessa ja tarvitsee loppuelämänsä ajan säännöllisiä punasolusiirtoja. NTDT-ryhmään kuuluvat beetatalassemian kantajuus, HbH-tauti ja tietyt hemoglobiinipoikkeavuuksien yhdistelmämuodot. NTDT-potilailla elinvauriot kehittyvät noin 10–40 vuoden iässä.

Hoitamattomat hemoglobiinipoikkeavuudet lisäävät lapsikuolleisuutta. Myös länsimaisin keinoin hoidetut potilaat menehtyvät ennenaikaisesti. Tautikirjoon liittyvät komplikaatiot aiheuttavat inhimillisen kärsimyksen lisäksi merkittäviä kustannuksia. Toistuvat päivystyspoliklinikakäynnit, osasto- ja jopa tehohoitojaksot ovat yleisiä hemoglobiinipoikkeavuuksia sairastavilla. Potilaiden hyvä hoito vaatii erikoissairaanhoidotasosta osaamista ja runsaasti terveydenhuollon resursseja.

Hemoglobiinipoikkeavuuspotilaan raskaus on riskiraskaus

Odottavan äidin tai kehittyvän sikiön vaikea talassemia tai sirppisoluanemia voi aiheuttaa vaaratilanteita niin äidille kuin syntyvälle lapselle. Myös NTDT-potilaiden raskauksiin liittyy usein anemian syvenemistä ja tromboositaipumusta.

Hemoglobiinipoikkeavuuksien tunnistaminen on tärkeää erityisesti neuvoloissa. Tämä vaatii vielä terveydenhuollon lisäkoulutusta. Suomessa ei toistaiseksi ole käytössä kohdennettuja riskiraskauksien tai riskissä olevien vastasyntyneiden seulontoja toisin kuin esimerkiksi Englannissa ja Kanadassa.

Vaikean talassemian ja voimakasoireisen sirppisoluanemian hoito on kantasolusiirto

Kansainvälisten hoitosuosittelujen mukaan talassemia majoria ja voimakkaasti oireilevaa sirppisoluanemiaa sairastaville potilaille tehdään kantasolusiirto mahdollisimman varhaisessa vaiheessa, mikäli sopiva

luovuttaja löytyy. Ajoissa tehty kantasolusiirto voi jopa korjata aiemmin syntyneitä ja lieviä elinvaurioita. Potilaille ei kuitenkaan ole tarjolla riittävästi kudostyyppiltään sopivia sisarus- tai rekisteriluovuttajaehdokkaita.

Vain murto-osa Suomessa asuvista sirppisoluanemia- ja talassemiapotilaista on länsimaisen hoidon piirissä syntyneitä lapsia. Aikuisiällä tehdyistä kantasolusiirroista ei ole vielä riittävästi tutkittua tietoa. Moni potilas on aikuisiässä jo niin sairas, ettei kantasolusiirto ole enää mahdollinen.

Kantasolusiirtoa odottavien tai siihen soveltumattomien potilaiden pääasialliset hoitomuodot ovat rautakelaatio- ja hydroksiurealääkitys sekä osalla potilaista säännölliset punasolusiirrot. Punasolusiirtojen toteuttaminen erikoismenetelmin ja kelaatiolääkityksen turvin on olennaista, sillä rautaylimäärä altistaa potilaat maksafibroosille, maksasyövälle, munuaisen ja sydämen vajaatoiminnalle, trombooseille ja hormonitoiminnan häiriöille. Verensiirtoihin liittyy rautakertymän lisäksi myös muita riskejä.

Sirppisoluanemian hoidossa käytetään hydroksiureaa

Jopa puolet alle 20-vuotiaista sirppisoluanemiapotilaista on sairastanut oireettoman tai oireisen aivoverenkiertohäiriön. Tämän seurauksena moni sirppisoluanemiaa sairastava nuori tai aikuinen kärsii muun muassa neurokognitiivisista ongelmista. Aivotapahtumilla on suora yhteys potilaiden opiskelukykyyn ja sitä kautta myös sosiaaliseen pärjäämiseen yhteiskunnassa.

Aivotapahtumia ja useita muita sirppisoluanemian aiheuttamia elinongelmia voidaan ehkäistä säännöllisellä hydroksiurealääkityksellä ja punasolusiirroilla. Hydroksiurea on mieto solunsalpaaja eikä sen käyttöön sirppisoluanemiapotilailla ole liitetty merkittäviä haittavaikutuksia. Lääkitys voidaan aloittaa turvallisesti jo lapsuudessa.

Hydroksiurea on tällä hetkellä ainoa markkinoilla oleva lääke sirppisoluanemiaan. Sen säännöllisellä käytöllä on edullinen vaikutus sekä sirppisoluanemiapotilaan vointiin että ennusteeseen. Potilaiden annostarve vaihtelee merkittävästi. Aikuisen sirppisolupotilaan hydroksiureahoidon vuosikustannukset jäävät usein Kelan vuotuisen omavastuuosuuden eli lääkekaton tietämille.

Rautaylimäärä lyhentää hemoglobiinipoiikkeavuuspotilaan elämää

Kansainvälisten hoitosuosituksen mukaan rautaylimäärää vähentävä kelaatiolääke on osalle hemoglobiinipoiikkeavuuspotilaista välttämätön. Markkinoilla on kolme rautakelaattorivalmistetta: deferasiroksi (kauppanimi Exjade), deferiproni (Ferriprox) ja desferrioksamiini (Desferal). Viimeksi mainitun saatavuus on Suomessa vaikeutumassa lääkeyhtiön panostaessa deferasiroksiin ja sen uusien muotojen kehittämiseen.

Desferrioksamiinin annostelu on potilaille vaativaa (jatkuva subkutaaninen infuusio esim. 12h/vrk), mikä johtaa usein heikompaan hoitomyöntyvyyteen ja huonompaan tehoon. Lääkkeellä on myös joitain vaikeita haittavaikutuksia, kuten näköongelmat ja hankalat kivut. Deferiproni puolestaan aiheuttaa muun muassa verisolujen vähyyttä (sytopenioita), eikä ole yhtä tehokas kuin deferasiroksi.

Hemoglobiinipoikkeavuuspotilailla suositetaan maailmanlaajuisesti deferasiroksia. Se on suun kautta otettava, varsin tehokas ja haittavaikutusprofiililtaan muihin rautakelaattoreihin verrattuna hyvin siedetty valmiste. Lääkkeen ongelmallisin haittavaikutus on munuaisärsytys. Deferasiroksi on erittäin kallis lääke, jonka kuukauden pituinen pieniannoksinen aloituserä maksaa yli vuotuisen omavastuuosuuden.

Vaikea hemoglobiinipoikkeavuus ei oikeuta erityiskorvaukseen

Valtioneuvoston asetuksessa erityiskorvausoikeuteen oikeuttavista sairauksista ei ole mainittu hemoglobiinipoikkeavuuksia. Sen vuoksi lääkeyritysten on turha hakea valmisteilleen erityiskorvattavuutta. Tämä on johtanut siihen, että perinnöllistä, hyvin vakavaa ja elinaikaa merkittävästi lyhentävää tautia sairastavat potilaat jäävät Suomessa vaille tukea, jota yhteiskunta tarjoaa esimerkiksi syöpää ja diabetesta sairastaville.

Rautakelaatiota tai hydroksiureaa tarvitsevat potilaat saavat toki lääkkeitään peruskorvauksen. Ongelmallista kuitenkin on, että merkittävä osa potilaista, joille näitä lääkkeitä määrätään, on tautinsa (esim. aivoverenkierto-ongelmat sirppisoluanemiassa) tai sosiaalisten lähtökohtiensa (mm. pakolaisuus, syrjäytyminen) vuoksi erittäin vaikeassa tilanteessa ja kykenemättömiä maksamaan lääkkeitään vuotuista omavastuuosuutta. Näissä tilanteissa lääkitys jää usein käyttämättä.

Potilaiden on vaikeaa hakea sosiaalitoimen apua

Kun lääkkeitä ei käytetä, johtavat komplikaatiot lisääntyneisiin päivystyskäynteihin, kroonisten elinvaurioiden pahenemiseen ja potilaan elinajan lyhentymiseen. Erityisesti nuorten ja aikuisten hoidossa näkyvät potilaiden vaikeudet hakea lääkityksiä varten taloudellista (sosiaalitoimen) apua. Tähän vaikuttavat muun muassa kulttuuriseikat, kuten kasvojen menettämisen pelko, heikko lukutaito ja sosiaalinen eristäytyneisyys.

Usein perheissä on enemmän kuin yksi sairas lapsi tai aikuinen, mikä saattaa johtaa ongelmien kumuloitumiseen. Maahanmuuttajien joukossa on myös aktiivisia, mutta pienituloisia yrittäjiä, jotka asettavat perustoimeentulonsa ja perheidensä selviämisen lääkkeiden oston ja peruskorvauskaton saavuttamisen edelle. Terveystieteiden tutkimuskeskukseemme tulisi huomioida riittävästi myös hemoglobiinipoikkeavuuksia sairastavien potilaiden tarpeet.



Ulla Wartiovaara-Kautto

Dosentti, osastonylilääkäri

Kliinisen hematologian ja kliinisen kemian erikoislääkäri, HYKS Syöpäkeskus

LISÄÄ AIHEESTA

