

## Tutkimus

# Biotiinia, kahvia ja räätälöityä hoitoa

Tällä kertaa tutkimusuutisissa käydään läpi muutamia mielenkiintoisimpia MS-uutisia parin viime vuoden ajalta.



Tällä palstalla kerrotaan MS-tautia ja harvinaisia neurologisia sairauksia koskevista tutkimuksista. MS-tutkimusten osalta palstaa toimittaa LL, neurologian erikoislääkäri Juha Multanen.

Euroopan MS-lääkäreiden ja -tutkijoiden vuosittainen ECTRIMS-kokous pidettiin viime syyskuussa Lontoossa. Kokouksen pääluento summasi MS-taudin yksillöllisen hoidon haasteita. Barcelonan yliopistollisen sairaalan MS-keskuksen johtaja professori **Xavier Montalban** pohti matkaa diagnosoista potilaskohtaisesti räätälöityyn hoitoon ja sen aktiiviseen seurantaan.

Potilaan saadessa MS-diagnoosin on lääkehoito pyrittävä aloittamaan aina mahdollisimman pian. Diagnoosin varmentamisen lisäksi käytetään aivojen ja selkäytimen magneettikuvia myös varhaisen ennustearvion laatimiseen potilaan kliinisen tilanteen ohella. Tulehdussellisesti aktiivista sairautta, jossa on mukana huonon ennusteen viitteitä, tulisi Montalbanin mukaan hoitaa mahdollisimman tehokkaasti heti alusta asti. Lääkevalintaa ei vielä voida kuitenkaan tehdä verikokeisiin tai geenianalyysiin pohjaten, vaan siinä hyödynnetään eri lääkkeiden potilaskohtaisia hyöty-haitta-suhteita. Myös potilaiden muut mahdolliset terveysongelmat ja elämäntilanteeseen liittyvät seikat on huomioitava.

Valitun hoidon aktiivinen seuranta on yhtä tärkeää kuin itse hoidon valinta. Montalban kävi esityksessään läpi uusia mahdollisuuksia sairauden läpilyöntiaktiivisuuden tunnistamiseksi. Taudin kliinisen ja radiologisen aktiivisuuden täydellinen sammuttaminen on tavoitteena ihanteellinen, mutta nykyisen

lääkehoidon keinoin vielä vaikeasti saavutettavissa. Käytännön potilastyöhön tarvittaisiinkin tätä dynaamisempia ja silti luotettavia mittareita hyvän hoitovasteen määrittämiseksi, koska edelleen osa valitsevasta lääkehoidosta huolimatta vähäistä kytevää tulehdusta potevista henkilöistä pärjää hyvin ilman vuosien varrella ilmaantuvaa uutta pysyvää haittaa.

**DIABETES VAIKUTAA MS-TAUDIN KULKUUN**  
Kanadalaistutkijat julkaisivat keväällä 2016 useita laajoja epidemiologisia tutkimuksia MS-tautiin liittyvistä oheissairauksista. Näistä ensimmäisessä he arvioivat muiden sairauksien esiintymistodennäköisyyttä MS-diagnoosin yhteydessä. Kaikkiaan 23 382 MS-potilasta sekä 116 638 iän, sukupuolen ja kotipaikan suhteen valikoitua verrokkia kattavasta aineistosta kävi ilmi, että MS-diagnoosin aikaan 15 prosenttia potilaista poti korkeaa verenpainetta, kolesteroli oli koholla liki seitsemällä prosentilla ja samanaikainen diabetes taas reilulla viidellä prosentilla. Ikä lisäsi oheissairauksien esiintyvyyttä ja naisilla näitä sairauksia oli miehiä vähemmän.

Erityisen mielenkiintoista oli se, että verrattaessa muuhun valikoituun väestöön verenpainetaudin todennäköisyys oli MS-tautia sairastavilla naisilla 16 prosenttia ja miehillä peräti 48 prosenttia suurempi. Diabeteksen osalta yhteys MS-tautiin näytti vahvemmalta alle 45-vuotiailla kuin tätä vanhemmilla, mutta

esiintymislukujen erot olivat selvästi verenpainetaudin osalta havaittuja pienemmät.

Toisessa laajemmassa analyysissä samat tutkijat selvittivät verenpainetaudin ja diabeteksen ilmaantumistodennäköisyyttä MS-potilasjoukossa verrokiväestöön nähden kymmenen vuoden aikavälillä. Nyt mukana oli yli 40 000 MS-potilasta ja reilut 220 000 verrokkia. Tutkijat havaitsivat, että MS-tautia sairastavilla diabeteksen ilmaantumistodennäköisyys lisääntyi ajan myötä kolminkertaista tahtia muuhun väestöön nähden. Sen sijaan verenpainetaudin ilmaantumisuuden osalta muutokset olivat ajan myötä varsin samanlaisia MS-potilailla kuin muussakin väestössä.

Verisuonisairauksien riskitekijät on viime aikoina yhdistetty myös MS-taudin tavanomaista nopeampaan etenemiseen. Korkea verenpaine, diabetes ja koholla oleva kolesteroli on siis tärkeää tunnistaa ja hoitaa aktiivisesti myös MS-diagnoosin saaneilla.

### KAHVINUONTI VOI SUOJATA MS-TAUDILTA

Kahvin tuhannesta biologisesti aktiivisesta aineosasta tutkituin on kofeiini. Sen piristävä vaikutus tunnetaan hyvin, mutta kofeiinin tiedetään vähentävän myös sydän- ja verisuonisairauksien, diabeteksen ja jopa Parkinsonin taudin riskiä. Lisäksi sekä Alzheimerin taudin että MS-taudin koe-eläinmalleissa kofeiini

vaikuttaisi tuovan suojaa.

Kofeiinin kulutuksen ja MS-taudin välistä yhteyttä on tutkittu ristiriitaisin tuloksin. Ruotsalaistutkijat Karoliinisesta instituutista päättivät kuitenkin selvittää asiaa yhdessä amerikkalaiskollegojensa kera vielä aiempaa perusteellisemmin. Maaliskuussa 2016 julkaistun tutkimuksen aineisto käsitti kaikkiaan 6 739 henkilöä kahdesta eri tapaus-verrokki -tutkimuksesta. Kaikilta tutkituilta kysyttiin muun muassa kahvin kulutusta eri ikävuosina alkaen aina teini-ikästä ja ulottuen yli 40 vuoden ikään. Molemmissa tutkituissa aineistoissa saatiin samansuuntainen ja selvästi tilastollisesti merkittävä tulos. Runsaasti kahvia (yli kuusi kuppia päivässä vastaten vähintään 900 ml/vrk) nauttivien riski sairastua MS-tautiin oli selvästi pienempi kuin niiden, jotka eivät juoneet kahvia lainkaan. Tulos oli sama huolimatta siitä, perustuiko arvio diagnoosivuoden kahvittelutasoihin vai sitä edeltävän kymmenen vuoden kahvin kulutukseen.

Tutkimustulos viittaa siis vahvasti siihen, että kahvi ainakin runsaasti nautittuna voisi suojata MS-taudin ilmaantumiselta. Tutkimus ei toki kerro, liittyykö tulos kofeiiniin vai johonkin muuhun kahvin aineosista. Tutkijoita kiinnostaa varmasti jatkossa myös se, voisiko kahvi tai kofeiini suojella jo MS-tautiin sairastuneita oirekuvan etenemiseltä.

SHUTTERSTOCK



Tutkimuksen mukaan runsaasti kahvia nauttivien riski sairastua MS-tautiin oli selvästi pienempi kuin niiden, jotka eivät juoneet kahvia lainkaan.

## LIIKUNTA ON OSA MS-TAUDIN HOITOA

Vuonna 2015 julkaistiin koostartikkeli liikunnan roolista MS-taudin hoidossa. Sen mukaan MS-tautia sairastavat harrastavat liikuntaa muuta väestöä vähemmän. Vaikka uupuneisuus ja liikuntahaitta ovat syinä hyvin ymmärrettäviä, on asiaan puuttuminen perusteltua. Liikunnan vaikutusta MS-taudin luonnolliseen kulkuun on tutkittu varsin paljon. Kaikkiaan 26 tutkimusta niputtanut yhteenveto osoitti, että liikuntaa kontrolloidussa tutkimusasetelmassa harrastaneiden potilaiden pahenemisvaiheiden riski oli seuranta-aikana pienempi kuin vähemmän liikkuvilla verrokeilla. Liikuntaan ei myöskään MS-tautia sairastavilla ole raportoitu lisääntyntä haittavaikutusriskiä. Kyse on siis suorastaan taudin kulkua muokkaavasta hyvin siedetystä hoidosta varsinaisen lääkehoidon rinnalla.

Liikunnan vaikutuksesta MS-taudin aiheuttamiin oireisiin on raportoitu ristiriitaisinkin tuloksin. Lihasvoiman lisäys on onnistunut usein eri metodein, samoin liikkuvuuteen ja spastisuuteen on saatu apua. Uupuneisuuden ja masennusoireiden osalta kaikki havainnot eivät ole olleet yhdenmukaisia, mutta edes jossain määrin positiiviset havainnot ovat enemmistönä. Aerobisesta liikunnasta voi myös olla apua kognitiivisiin toimintoihin, mutta tässäkin suhteessa osa tutkimuksista on jäänyt vaille tilastollisesti merkittäviä positiivisia havaintoja.

Mitä liikuntaa MS-potilaiden tulisi harrastaa? Koostartikkelin merkittävin anti tässä suhteessa oli vuonna 2013 tehtyyn kanadalaistutkimukseen pohjaava suositus. Sen kohderyhmänä oli lievää tai keskivaikeaa liikuntahaittaa potevat MS-potilaat. Ohjelma sisälsi aerobista liikuntaa muun muassa pyöräily, käsiergometrin, cross-trainerin tai vesiliikunnan merkeissä kaksi kertaa viikossa 30 minuuttia kerrallaan. Sen ohella suositeltiin lihaskuntoharjoittelua vastuskuminauhoin, vapain painoin tai laiteharjoitteluna kaksi kertaa viikossa. Oleellista on toteuttaa harjoittelu potilaiden yksilölliset ominaispiirteet huomioiden.

## OKRELITSUMABISTA LUPAAVIA TULOKSIA

ECTRIMS-kokouksessa 2015 esiteltiin okrelitsumabilla saadut tutkimustulokset sekä aaltomaisessa että ensisijaisesti etenevässä MS-taudissa. Aaltomaisessa MS-taudissa suonensisäisesti puolen vuoden välein annosteltu okrelitsumabi vähensi vuosittaisten pahenemisvaiheiden suhteellista määrää liki puolella verrattuna beetainterferoni 1-a-valmisteeseen. Li-

*Okrelitsumabi vähensi vuosittaisten pahenemisvaiheiden suhteellista määrää liki puolella.*

säksi lääkkeen vaikutukset aivojen magneettikuviin ilmaantuvuuteen uusiin tulehdusmuutoksiin olivat todella vakuuttavia.

Vastaavalla tavalla annosteltuna okrelitsumabi osoitti laajassa lumekontrolloidussa asetelmassa ensi kerran tilastollisesti merkittävää tehoa myös ensisijaisesti etenevässä MS-taudissa. Okrelitsumabia saaneilla oirekuvan pysyvän etenemisen todennäköisyys pieneni neljänneksellä lumeryhmään verrattuna. Myös kävelynopeuden hidastumisen todennäköisyys putosi lääkettä saaneilla tilastollisesti merkittävästi. Huolen aiheeksi tutkimuksessa nousivat okrelitsumabi-ryhmässä esiintyneet muutamat syöpätapaukset.

Viranomaiskäsittely okrelitsumabin saamiseksi MS-lääkkeeksi on yhä kesken, mutta toiveet hyväksymisen suhteen ovat korkealla. Turvallisuustietojen päivittämisen ohella tarvitaan jatkossa lisätietoa myös lääkkeen optimaalisen kohderyhmän valinnasta.

Siponimodi on jo aiemmin aaltomaisen MS-taudin hoitoon rekisteröidyn fingolimodin sukulaisvalmiste. ECTRIMS-kokouksessa Lontoossa viime syksynä esiteltiin tällä valmisteella tehty tutkimus toissijaisesti etenevässä MS-taudissa. Tutkimuksessa oli mukana 1651 potilasta 31 maasta. Potilaiden sairaus oli siirtynyt toissijaisesti etenevään vaiheeseen vähintään puoli vuotta ennen tutkimuksen alkua ja sairauden aiheuttama haitta vaihteli vielä suhteellisen lievästä invaliditeetista aina merkittävään liikuntavaikeuteen asti. Kaikki potilaat pystyivät kuitenkin askeltamaan vähintään 20 metrin matkan apuvälineen kera.

Kahden vuoden seurannassa siponimodia saaneilla EDSS-haittaluokan lisääntymisen todennäköisyys oli 21 prosenttia pienempi kuin lumeryhmässä, kun oirekuvan etenemisen kriteerinä pidettiin vähintään kolmen kuukauden ajan muuttuneena pysynyttä tilannetta. Kun aikaväli nostettiin puoleen vuoteen, ero oli vielä hieman suurempi (26 prosenttia) lääkkeen eduksi. Pahenemisvaiheiden todennäköisyys puolittui siponimodilla lumehoitoon nähden ja myös aivokudoksen kato oli lääkehoidetuilla viidenneksen vähäisempää.

Alaryhmäanalyyseissa havaittiin, että tulos oli vielä hieman edellä mainittua parempi niillä, joilla sairauksessa oli edelleen esiintynyt pahenemisvaiheita tai lähtötilanteessa aivojen magneettikuvauksessa todettiin varjoaineella tehostuvia MS-muutoksia.

Siponimodilla todetut positiiviset tulokset toissijaisesti etenevässä MS-taudissa ovat lupauksia herättäviä. Vaikka tulokset ovat samansuuntaisia kuin aikanaan beetainterferoni 1b:llä saadut, on nyt tehty tutkimus jo laajuudessaan verrokiaan vakuuttavampi. Seuraavaksi odotellaan lääkkeen rekisteröintihakemusta ja sen viranomaiskäsittelyä.

## BIOTIINI VOI VÄHENTÄÄ LIIKUNTAHAITTA

Suuriannoksen biotiinin (300 mg/vrk jaettuna kolmeen annokseen) on useammassa tutkimuksessa todettu vähentävän pienellä osalla käyttäjistä vajaan vuoden aikavälillä jopa pysyvää liikuntahaittaa. Tulosten arvoa vähentävät valitettavasti muutamat laadulliset ongelmat sekä lääke- ja lumeryhmien pienet koot. Valmisteen osalta toivotaankin edelleen lisänäyttöä laajemmassa potilasjoukossa.

Biotiinin käyttö MS-potilaiden keskuudessa lienee varsin yleistä valmisteen helpon saatavuuden vuoksi. Koska kyse on toistaiseksi kokeellisesta hoidosta, tulee hoitopäätös kuitenkin tehdä aina neurologin arvioon pohjaten, tarkan seurannan kera sekä vain farmaseuttisesti luotettavia tuotteita käyttäen. Erittäin tärkeää on huomata myös se, että biotiinia käytetään apuna muutamissa laboratoriomenetelmissä. Jos potilas käyttää suuriannoksista biotiinihoitoa, se voi vääristää tuloksia merkittävästi. Kirjallisuudessa on jo kuvattu tapauselostus, jossa potilaalla epäiltiin koetulosten pohjalta kilpirauhasen liikatoimintaa ennen kuin havaittiin löydöksen liittyvän vain suuren biotiiniannoksen käyttöön. Biotiinin käyttö tulee siis aina kertoa hoitaville tahoille sekä laboratoriohenkilökunnalle mahdollisia verikokeita otettaessa. ●

**we are  
MERCK**

Merck on uraauurtava yritys, joka edistää elämää teknologian avulla. Merck on perustettu Saksan Darmstadtissa vuonna 1668 ja se on maailman vanhin lääke- ja kemianalan yritys.

Merckillä syntyy loistavia ideoita. Usein ne ovat elämää mullistavia ideoita, joilla voi olla merkittävä vaikutus siihen miten hoidamme sairauksia ja parannamme ihmisten elämänlaatua.

**#STAY  
CURIOUS**



# Harvinaisten sairauksien yksiköt tunnetaan vielä huonosti

Sairastavat toivovat yksiköiltä aktiivista yhteydenpitoa ja hoidon kokonaisvastuuta. Yksiköt puolestaan toivovat, että jokin viranomaistaho ottaisi vastuun niiden toiminnan koordinoimisesta. Teksti ja kuva ANNI TEPPÖ

**H**elsingin Hanasaassa järjestettiin touko-kuussa kansallinen harvinaisten sairauksien konferenssi, jossa pohdittiin sujuvien palvelupolkujen saamista harvinaissairaille. Puheenvuoroissa nostettiin esiin muun muassa valinnanvapaus ja henkilökohtainen budjetointi uudessa palvelujärjestelmässä.

Konferenssissa käytiin läpi myös harvinaisten sairauksien kansallisen ohjelman 2014–2017 tuloksia. Harvinaissairauksien yksiköt ovat aloittaneet toimintansa kaikissa Suomen yliopistosairaanhoidopiireissä, mutta työtä riittää etenkin diagnoosin saamisen nopeuttamisessa ja hoidon koordinaatiossa.

HUS:n harvinaisten sairauksien yksiköstä vastaava osastonylilääkäri **Mikko Seppänen** huomautti, että mikään harvinaissairaiden hoidossa ei edisty, jollei lisätä tutkimusta. Tutkimusprofessori **Helena Kääräinen** THL:sta puolestaan totesi, että tällä hetkellä potilaan hoitovastuusta ei pystytä päättämään, jollei hänellä ole diagnoosia. Tavallinenkin hoito jää puutteelliseksi.

Myös lääkehoidon mahdollistaminen puhutti konferenssiin osallistuneita. Lääkkeiden saaminen ei tällä hetkellä toteudu tasa-arvoisesti. Tarvittaisiinko Suomeen kansallinen organisaatio arvioimaan harvinaislääkkeitä? Tyksin harvinaissairauksien yksiköstä vastaava **Heikki Lukkarinen** totesi, että kyse ei ole siitä, että lääkärit priorisoivat mitä lääkkeitä annetaan ja mitä ei, vaan kyse on laajemmasta poliittisesta tahdosta.

Kuntoutuksessa puhuttaessa **Ilona Autti-Rämö** Kelasta huomautti, että harvinaissairaiden osalta haaste on se, että Kelan kuntoutukselta ihmisillä on kyllä kohtalaisen hyvin tietoa, mutta muun terveydenhoidon ja vammaispalveluiden kuntoutukselta ei. **Ritva Pirttimaa** Harvinaiset-verkostosta totesi tähän, että järjestöillä on paljon verkostoitunutta yhteistyötä ja palvelupolkuja pitäisi olla suunnittelemassa moniammatillinen tiimi, joka kulkisi myös tätä polkua sairastavan mukana.

Harvinaiset-verkoston puheenjohtaja **Hanna Eloranta** esitteli kyselyä, jonka verkosto toteutti keväällä 2017 harvinaissairaille ja heidän läheisilleen. Kyselyllä kartoitettiin vastaajien tietämystä yliopistosairaaloiden harvinaisyksiköistä. Vastaajilta kysyttiin myös, millaisia toiveita heillä on yksiköiden toiminnasta. Kyselyyn vastasi 811 henkilöä, joista 83 prosenttia oli naisia ja 17 prosenttia miehiä. Vastaajista harvinaissairaita oli 80 prosenttia, heistä joka viidennellä oli kaksi tai useampia harvinaissairauksia. Osa vastaajista oli oman sairautensa lisäksi myös harvinaissairaalan läheisiä.

Vastaajista 64 prosenttia ei tiennyt harvinaisyksiköiden olemassaolosta. Ihmisillä on kuitenkin toiveita yksiköiden toiminnasta: toivottiin, että oman alueen yksikkö tarjoaisi kontrollikäyntiä tai jopa ottaisi hoitovastuun kaikista harvinaista sairautta sairastavista sekä niistä, joilla sairautta vasta epäillään.

Noin neljännes vastaajista toivoo yksiköiltä aktiivisempaa tiedottamista toiminnastaan ja harvinaisai-



Harvinaisten sairauksien konferenssiin osallistui myös joukko Neuroliiton harnes-aktiiveja. Vasemmalta liiton harnes-erikoissuunnittelija Kirsi Asula, Arto Jeskanen, Paula Helin, Tuuli Savolainen-Tammisalo sekä Joni Lenruth.

heisiin liittyvistä ajankohtaisista asioista. Myös yhteydenpitoa sairastaviin ja kokemustiedon arvostamista toivottiin. Usealla vastaajalla oli toiveita hoidon yhdenvertaisuuden parantumisesta ja hoidon kokonaisvastuun keskittämistä erikseen nimetyille taholle, esimerkiksi juuri harvinaisyksiköille.

Useassa vastauksessa esitettiin toive tai jopa vaade siitä, että sairastavan kokemukset otettaisiin tosissaan.

Kyselyssä tuli esiin myös yhteistyö ja vuoropuhelu yksiköiden ja potilasjärjestöjen välillä. Vastaajat toivoivat järjestöjen tietotaidon hyödyntämistä, koska sen nähdään edesauttavan harvinaissairauksiin liittyvää neuvontaa ja ohjausta.

Neuroliiton järjestöpäällikkö **Eila Niemi** toteaa järjestöihin viitattavan usein pelkästään vertaistuen mahdollistajana.

– Aiemmin järjestöt vastasivat pitkään harvinaissairaiden sopeutumisvalmennus- ja kuntoutuspalve-

luiden tuottamisesta. Kun harvinaissairaiden kuntoutuskurssit eivät olleet kilpailutuksen vuoksi hajautuneet eri palvelutuottajille, oltiin palveluiden käyttäjien kanssa pitkäaikaisemmassa vuorovaikutuksessa. Sitä kautta kerättiin tietoa ja saatiin nostettua harvinaisryhmien palvelutarpeita esiin. Kuntoutuspalvelut oli tavallaan keskitetty, mistä hyötyivät sekä kuntouttajat että kuntoutujat. Sitä tietopohjaa hyödyntäen järjestöt olivat aloitteellisia muun muassa sosiaali- ja terveysministeriön suuntaan kansallisen ohjelman ja harvinaissairauksien työryhmän aikaansaamiseksi.

Helsingissä järjestetyssä konferenssissa tuotiin useissa puheenvuoroissa esiin se, että harvinaissairauksien yksiköt tarvitsisivat ehdottomasti jonkin viranomaistahon toimintaa koordinoimaan, jotta hyvin alkanutta työtä voidaan jatkaa samaan malliin eteenpäin. Tällaisesta koordinaatiokeskuksesta ei ole vielä mikään tahon ottanut kappa. ●