



OPAS
HYVÄÄN
ARKEEN

Fabryn tauti

tietoa ja kokemuksia

NEUROLIITON JULKAISUJA

FABRYN TAUTI - TIETOA JA KOKEMUKSIA

Neuroliiton julkaisusarja n:o 44

1. painos 2016

(Suomen Fabry-yhdistyksen 2009 julkaiseman oppaan pohjalta)

ISBN-13 978-952-9797-90-5

ISBN-13 978-952-9797-91-2 (pdf)

Asiantuntijakirjoittaja

Ikka Kantola

dosentti, sisätautien erikoislääkäri

Tyks Medisiininen toimialue, Tyks Fabrykeskus

Kiitämme Fabryn tautia sairastavia, jotka jakoivat kokemuksiaan sairaudesta.

Kertomuksissa esiintyvien henkilöiden nimet on muutettu.

Kuvat: Shutterstock

Taitto: Riikka Juva

Paino: Painola 2016



Neuroliitto ry

Vaihemäentie 10

21251 Masku

puh. (02) 439 2111

info@neuroliitto.fi

www.facebook.com/neuroliitto

www.neuroliitto.fi

SISÄLLYS

Lääkärin kertomaa

TAUDIN MEKANISMI JA PERITYMINEN	4
DIAGNOSOINTI.....	4
ESIINTYVYYS.....	5
OIREET	6
HOITO	7

Kokemuksia arjesta Fabryn taudin kanssa

OIREITA ON USEIN VAIKEA TUNNISTAA.....	11
HEIKOT MUNUAISET JA KIVUT HANKALAOITTAVAT ELÄMÄÄ...	16
NÄÖN HUONONTUMINEN PELOTTAA	23

LÄÄKÄRIN KERTOMAA FABRYN TAUDISTA

Fabryn tauti on harvinainen, X (naissukupuoli) -kromosomissa periytyvä, alfagalaktosidaasi A -entsyymien puutteesta johtuva rasva-aineenvaihdunnan sairaus, jossa elimistöön kertyy neutraaleja sfingolipidejä. Kertyminen alkaa sikiöaikana ja etenee hitaasti aiheuttaen monimuotoisia oireita ja hoitamattomana ennenaikaisen kuoleman. Odotettavissa oleva elinikä on hoitamattomana miehillä ollut 20 ja naisilla 15 vuotta lyhyempi kuin normaaliväestössä.

Taudin mekanismi ja perityminen

Tauti johtuu GLA-geenin mutaatiosta, joita on todettu yli 900 erilaista. Neutraaleja sfingolipidejä – tärkeimpänä globotriaosylkeramiidia (GL-3) – kertyy aivojen hermosoluja lukuun ottamatta kaikkien solujen lysosomeihin (eniten verisuonten seinämiin, sydänlihakseen ja -läppiin, munuaisiin ja ääreis- ja autonomiseen hermostoon), aiheuttaen kudoksissa tulehdusreaktion ja sidekudostumista ja sitä kautta solutuhoa.

X-kromosomaalisen periytymistavan mukaisesti GLA-geenin mutaatio aiheuttaa miehillä aina sairauden. Naisilla toisessa X-kromosomissa oleva normaali geeni saattaa lieventää taudinkuvaa (soluissa joko mutatoitunut tai terve geeni vaallitsee). Sairaamiehen tyttäret perivät isältään aina mutaation. Äidiltä mutaatio periytyy lapsille 50 %:n todennäköisyydellä sukupuolesta riippumatta.

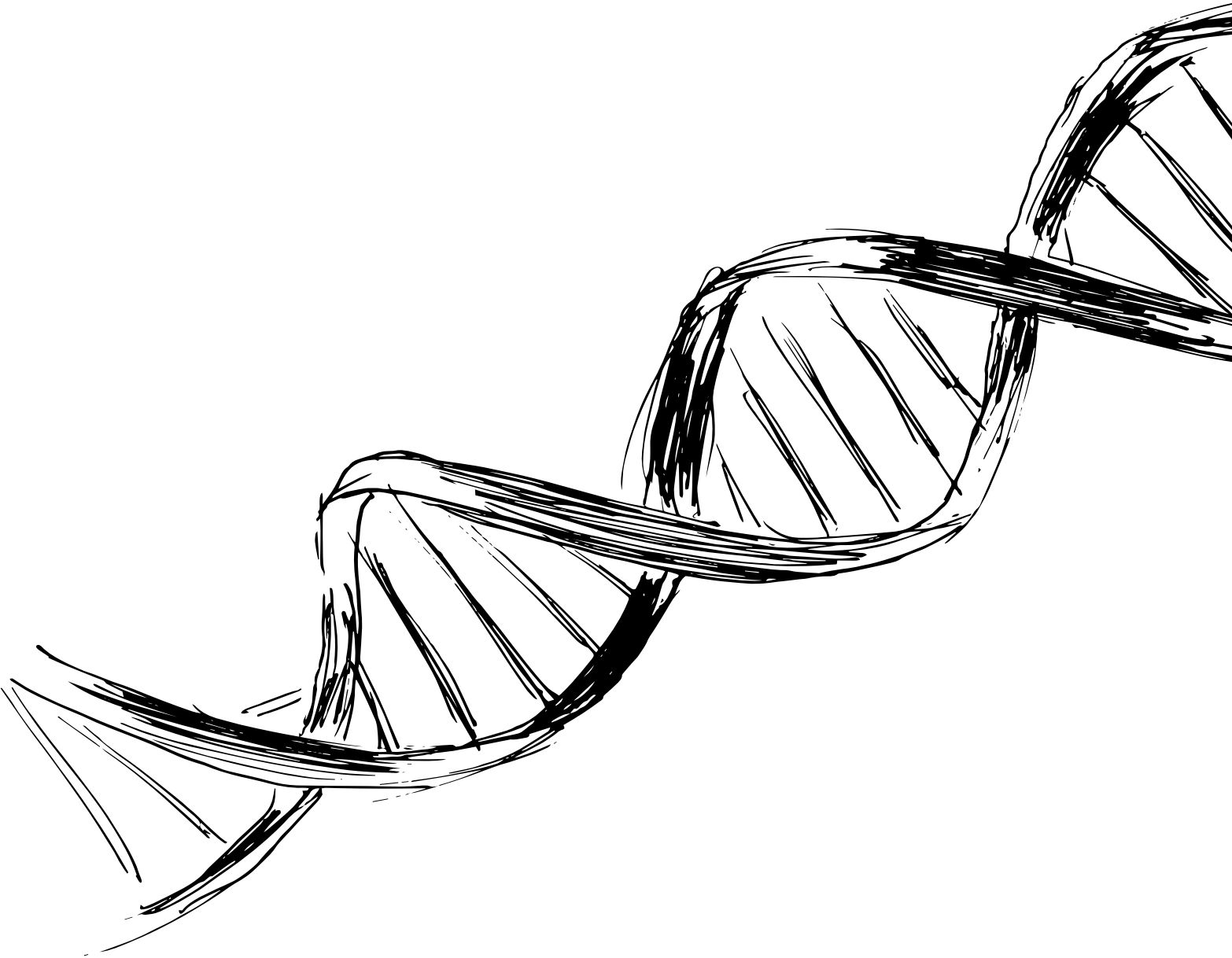
Diagnosointi

Fabryn taudin diagnoosi varmistetaan yleensä mutaatiotutkimuksella, mikäli suvun mutaatio on tiedossa. Miehillä diagnoosi voidaan tehdä myös osoittamalla plasman tai valkosolujen pieni tai puuttuva alfagalaktosidaasi A -entsyymien aktiivisuus. Naisilla diagnoosiin voi riittää pelkkä sukuhistoria, koska naisella on aina mutaatio, mikäli hänellä on sairas isä tai sekä sairas poika että sairas veli.

Esiintyvyys

Arviot Fabryn taudin yleisyydestä vaihtelevat. Todennäköinen esiintyvyys länsimaissa on 1: 50 000. Suomessa Fabryn taudin diagnoosin saaneita potilaita on hieman yli 90. Fabryn taudin oireet alkavat useimmiten jo lapsuudessa.

Pojilla oireet ovat vaikeampia kuin tytöillä. Aikaisemmin tyttöjä ja naisia pidettiin joko oireettomina tai lieväoireisina taudinkantajina. Tämä käsitys on viime vuosien aikana muuttunut. Myös naisen sairaus voi olla monioireinen ja luonteeltaan etenevä riippuen siitä, vallitseeko suurimassa osassa soluja mutatoitunut vai terve kromosomi.



Oireet

Monimuotoisuus tekee taudista vaikeasti tunnistettavan. Yleisoireita ovat raajojen kärkeosien neuropaattinen kipu, heikentynyt tai puuttuva hikoilu, huono rasituksen- ja kuumansietokyky, selittämätön kuumeilu, kasvojen ja raajojen turvotus, raajojen puutuminen, väsymys, laihtuminen ja vatsavaivat.

Tyypillisiä löydöksiä ovat ihon angiokeratoomat (punaiset, pistemäiset ihomuutokset), joita esiintyy valtaosalla miespotilaista. Niiden tyypillisiä esiintymispaikkoja ovat navan seutu, pakarat, reidet ja sukuelimet.

Oireista varsinkin hermoperäistä kipua on yli puolella potilaista jo nuoruusiällä. Cornea verticillata on silmän sarveiskalvon viuhkamainen samentuma, joka on Fabryn taudille tyypillinen muutos. Se on löydettävissä monella Fabryn taudin potilaista, mutta esiintyy harvoin terveillä ihmisillä.

Sydän- ja verenkiertoelimistön oireet ja löydökset ovat tavallisia. Lähes kaikilla hoitamattomilla aikuispotilailla on rintakipuja, rytmihäiriöitä, korkea verenpaine, nousevan aortan laajentuma tai sydänlihassairaus. Miehillä vasemman kammion liikakasvu on tavallisempaa kuin naisilla. Klassista sepelvaltimotautia ei kuitenkaan esiinny Fabryn tautia sairastavilla potilailla normaaliväestöä enempää.

Munuaisten sfingolipidikertymistä seuraa valkuais- ja verivirtsaisuutta, sekä tilan edetessä munuaisten vajaatoiminta. Vaikea munuaissairaus onkin aiemmin ollut taudin merkittävin kuolinsyy. Nykyään sydänperäinen kuolema on yleisin.

Yhteenveto klassisen Fabryn taudin oireista:

Alle 20 vuoden iässä:

- kivut (joillakin potilaista kipukriisejä)
- silmälöydökset (sarveiskalvon samentumat)
- ihomuutokset (angiokeratoomat)
- turvotukset silmien ympärillä ja nilkoissa
- vatsaoireet
- hikoiluhäiriöt (hikoilemattomuus)

Yli 30 vuoden iässä:

- kudოსvaurioita
- sydämen toimintahäiriöt
- aivoverenkiertohäiriöt
- munuaisten vajaatoiminta

Fabryn taudin kriisijaksot usein lievittyvät nuoruusvuosien jälkeen

Fabryn taudista tunnetaan kaksi eri muotoa. Klassinen Fabryn tauti on sairauden tavallisimmin diagnosoitu ja tunnetuin muoto. Sydänmuutokseen rajoittuvaan tautiin liittyy vain harvoin klassisessa tautimuodossa todettavia muita oireita, ja se on ennusteeltaan klassista muotoa parempi. Fabryn taudin ennustetta heikentävät niin munuais-, sydän- kuin aivoverenkiertohäiriöiden ilmaantuminen.

Hoito

Fabryn taudin hoito oli aiemmin oireiden lievitystä. Entsyymikorvaushoito tuli mahdolliseksi vuonna 2001, kun EU:n markkinoille hyväksyttiin kaksi geeniteknologisesti valmistettua alfagalaktosidaasi A:n rekombinanttivalmistetta, agalsidaasialfa (Replagal®) ja algalsidaasibeeta (Fabrazyme®). Molempia annetaan laskimoinfuusiona kahden viikon välein, ja ne saattavat aiheuttaa allergisia reaktioita. Molempien kohdalla on myös havaittu vasta-ainemuodostusta, joka saattaa heikentää entsyymikorvaushoidon tehoa.

Kliiniset tutkimukset ovat osoittaneet, että kahden viikon välein annettu entsyymikorvaushoito vähentää GL-3:n määrää virtsan sedimentissä ja pienentää glykosfingolipidien kertymiä verisuonten kapillaarien epiteelisoluissa, munuaiskerästen- ja munuaistubulusten soluissa. Oireista neuropaattisen kivun ja vatsavaivojen on todettu lievittyvän hoidon aikana. Munuaisten suodatusnopeuden laskun on todettu osalla potilaista pysähtyvän ja joillakin potilailla munuaisten toiminta on hoidon myötä parantunut. Sydämen osalta hoito näyttäisi pienentävän vasemman kammion massaa ja parantavan pumppausvoimaa.

Hoidon on osoitettu hidastavan lopputapahtumien, kuten munuais-, sydän- ja aivoverenkiertokomplikaatioiden kehittymistä sekä kuolemantapauksia lumelääkkeeseen verrattuna. Uusimpien seurantalutkimusten mukaan entsyymikorvaushoito näyttää pidentävän Fabrypotilaiden elin-aikaa merkittävästikin.

Fabryn taudin entsyymikorvaushoidon indikaatiot:

1. Hoito aloitetaan Fabryn tautia sairastaville pojille/miehille mahdollisimman nuorena (8-10 vuoden iässä mahdollisuuksien mukaan)
2. Hoito aloitetaan kaikille naisille, joilla on:
 - sydämen kaikututkimuksessa merkkejä kehittyvästä sydänlihassairaudesta
 - aivo-oireita (TIA tai vakavampi)
 - merkkejä munuaissairaudesta (proteiinia virtsassa tai muita merkkejä-munuaistoiminnan heikkenemisestä tai koepalassa viitteitä munuaisten tukikudoksen vaurioitumisesta)

Taudin diagnoosin on oltava varma.

Hoito on elinikäinen. Tyksin Fabrykeskus on Fabryn taudin osaamisverkoston keskus Suomessa. Päätös hoidon aloittamisesta tehdään Tyksin Fabryn taudin hoitoryhmässä. Hoito toteutetaan potilaan omassa lähisairaalassa. Tyksin Fabryryhmä pyrkii näkemään kaikki Fabrypotilaat kerran vuodessa, yleensä vieraillemalla potilaiden kotisairaaloissa.

Hoitokustannukset ovat 200 000–300 000 euroa/potilas/vuosi. Molemmat entsyymivalmisteet ovat KELA:n korvaamia ja mahdollisimman moni potilas pyritään alkuvaiheen jälkeen siirtämään kotihoitoon. Tällä hetkellä noin puolet hoidetuista suomalaisista potilaista saa entsyymikorvaushoidon kotona.

Lähitulevaisuudessa Fabryn taudin hoitoon saattaa tulla uusia suunta otettavia lääkkeitä. Kaitsijaproteiinihoito vaikuttaa osalla potilaista (ns. misense mutatio, jossa perimässä yksi aminohappo on muuttunut). Sen on alustavissa, pienissä tutkimuksissa osoitettu olevan entsyymikorvaushoidon veroinen. Tabletti otetaan joka toinen päivä. Hinta on samaa luokkaa entsyymikorvaushoidon kanssa.

Globotriaosylkeramidin muodostumista estävä hoito näyttäisi harventavan entsyymikorvaushoidon hoitovälejä kahta viikkoa pidemmäksi. Sen pitäisi toimia kaikilla Fabryn tautia sairastavilla potilailla.

I

Ikka Kantola

dosentti, sisätautien erikoislääkäri

Tyks Medisiinien toimialue, Tyks Fabrykeskus

Kirjallisuutta

Kantola I, Penttinen M, Nuutila P ja Viikari J. Fabryn tauti. *Duodecim* 2012;128(7): 729-39.



Kokemuksia arjesta Fabryn taudin kanssa

OIREITA ON USEIN VAIKEA TUNNISTAA

Fabry-oireita on usein vaikea tunnistaa. Vatsakipuja voidaan pitää normaalina ripulina ja ummetuksena, särkyjä kasvukipuina ja haluttomuutta liikkua laiskuutena. Näin kävi nyt keski-ikäiselle Reijalle lapsena.

”Minulla oli ennen kovia särkyoireita ja minulle sanottiin, että ne ovat kasvukipuja, vaikkeivät ne niitä olleetkaan. Minulla oli myös kovia vatsavaivoja, kipua ja ruoansulatushäiriöitä. Joskus niin kovia, että jouduin sairaalaan.”

Rivien välistä saattoi kuulla, että ongelmien luultiin olevan psyykkisiä ja siksi vatsa oireili

”Oksentelin myös selittämättömästi. Minulla epäiltiin välillä laktoosi-intoleranssia, mutta olen tullut siihen tulokseen, että se on maitoproteiini, mikä minulle ei sovi, vaikka vähälaktoosiset tuotteet aiheuttavatkin vähemmän oireita.

Pahinta oli kuitenkin särky.

”Minulla oli selittämättömiä kuumeita. Yleensä kuume tulee kauhean säryn kanssa, sellaisen kuin kuuma rasva polttaisi ihoa. Sitten on myös levotonta särkyä, hermosärkyä, joka tulkittiin kasvukivuksi. Lapsena minua häiritsi myös väsymien. Väsähdin todella nopeasti ja ihmiset ajattelivat, että olin laiska, kun en jaksanut vaikkapa kävellä kovin pitkää matkaa. Lihakset väsyivät kuin maitohapoilla.”

Reijan vatsakivut jatkuivat nuoruudessa ja Reija joutui 19-vuotiaana tiputukseen. ”Kasvukivut” loppuivat, mutta kuumejaksot jatkuivat.

”Kuumetta tuli usein juhlien aikaan, stressasin ehkä. En olisi jaksanut tehdä mitä piti, mutta tein kuitenkin ja se kostautui.”

Jos eivät muut pitäneet särkyjä ja kuumeilua poikkeavana, ei sitä tehnyt myöskään Reija.

”Ajattelin useimmiten, että kaikilla ihmisillä on tällaisia särkyjä. Mutta kun kysyin niistä myöhemmin mieheltäni, hänellä ei sellaisia ollutkaan.

Sydänoireet löytyivät rutiinikokeessa

Fabry-oireet näyttivät uuden puolen itsestään, kun 37-vuotias Reija oli työpaikkansa kävelytestissä.

”Lääkäri sanoi, ettei sydämeni ole terve. Lääkärit luulivat, että minulla oli sydänlihastulehduksen jälkitila, koska minulla oli ollut aikuisena vihurirokko. Sain siihen lääkettä, jotta söin silloin tällöin. Pikkuhiljaa minulle alkoi tulla myös oireita kuten kylmän hikeä ja jos oli kuuma, olin aivan veto pois. Kun sitten täytin neljäkymmentä vuotta, terveyteni romahhti. Sanon aina kaikille, että odottakaa vaan, kun täytätte neljäkymmentä, kaikki muuttuu yhdessä yössä.”

Kun Reijalla sitten todettiin 44-vuotiaana Fabry, sydänlääkäri totesi sydämen väliseinän paksuuntuneen. Reijan vasen kammio suureni pikkuhiljaa, mihin hän sai beetasalpaajia.

”Tulin flegmaattiseksi ja ilmeisesti verenpaineeni laski liikaa, koska minulla ei ollut alun perin verenpainetautia. Sydänlääkkeeni vaihdettiin toiseksi, eikä sydänfilmi huonontunut enää.”

Tällä hetkellä Reijalla on diagnosoitu kardiomyopatia. Häntä myös huijaa ja hänen vasen jalkansa käyttäytyy toisinaan omituisesti. Sitä kylmää ja siinä on enemmän hermoärsytystä kuin oikeassa jalassa.

”Minulla on ollut todennäköisesti pieni tukos aivoissa ja koepalassa on löydetty ohutsäieneuropatia.”
Aikuisikä toi muassaan myös angiokeratooman, jota on hoidettu laserilla, sekä hikoilemattomuuden.

”Olo oli välillä, kuin olisi muovipussi päällä. En hikoillut saunassakaan. Nyt vasta kun saan lääkettä, olen alkanut hikoilla.

Diagnoosi ensin siskolle

Reijalla on muutaman vuoden vanhempi sisko, joka on kärsinyt samansuuntaisista oireista kuin Reija. 1990-luvun alkupuolella sisko oli etsinyt diagnoosia oireilleen jo vuosia. Kun siskon silmistä sitten löydettiin erikoinen kuvio, tämän muisti, että Reijalta oli löydetty samanlainen kuvio lapsena.

”Muistan, kun olin silmälääkärillä ja lääkäri kutsui äitiä: Katsokaa, lapsellanne on silmässään harvinaisuus, riikinkukon pyrstö.”



Silmälääkärin vanhat arkistot löytyivät ja kuviot todettiin samanlaisiksi. Keskussairaala otti tapauksen hoitaakseen patistelun jälkeen ja positiivinen diagnoosi saapui Rotterdamista vuonna 1994.

”Olotilani oli sekava. Fabrysta kertova teksti oli aika raadollista luettavaa, kun kuvitteli olevansa terve. En ollut koskaan ajatellut olevani sairas, vaikka sydämeni sitä olikin. Diagnoosi ei tuonut helpotusta. Ajattelin vain, että vitsit, heti huomennahan täältä on lähtö edessä.”

Vaikka tauti on vakava, Reijaa, kuten monia muitakin naisia kohdeltiin alkuvuodet vain oireettomina taudinkantajina. Reijasta tuntui, että hänen täytyi taistella tullakseen kuulluksi ja saadakseen hoitoa.

”Tauti ei näy päällepäin ja ulkopuoliset eivät välttämättä uskoneet, että minulla on oireita.”

Reijan oli myös vaikea vakuuttaa asiantuntijoita siitä, ettei hän voinut harrastaa esimerkiksi raskasta liikuntaa. Asiantuntijat kun uskoivat minä tahansa liikuntamuodon edistävän kenen tahansa terveyttä. Kun uskottavuusongelma oli kutakuinkin hoidossa, alkoi pitkäkestoinen taistelu entsyymikorvaushoidon saamisesta ja myös hoidon jatkumisesta.

”Meitä syyllistettiin siitä, olemmeko ihmisinä tarpeeksi arvokkaita saamaan näin kallista lääkettä.”

Sen lisäksi, että Reijaa syyllistettiin hoidon kalleudesta, hän tunsi jo valmiiksi syyllisyyttä siitä, että tauti oli periytyvä.

Reijan mielestä on raskasta sairastaa itse, mutta vielä raskaampaa pelätä, että tauti siirtyy lapsille ja vieläpä lastenlapsille. Reijaa arvosteltiin myös päätöksestä testauttaa jälkikasvunsa. Arvostelijat tuntuivat ajattelevan, että Reija ikään kuin tekee lapsensa sairaiksi testauttamalla heidät.

Ei kotilääkitykselle

Kun lääkitys aloitettiin vuonna 2005, Reija oli aluksi lääkityksenannon jälkeen niin väsynyt, että saattoi nukkua koko loppupäivän. Nyt väsymys on helpottanut. Terveys on parantunut myös muuten.

”Jalan kylmäys ja säryt helpottuivat ja aineenvaihduntani parantui. Olen myös virkeämpi ja valoisampi, myös muiden kuin itseni mielestä. Sydämestä minun on vaikea sanoa. Tutkimustuloksista on ollut vaikea saada selkoa, kun hoitamassa on ollut joka kerta eri lääkäri.”

Koska sairaus ei näy päällepäin, Reija ei aina muista itsekään olevansa sairas. Sairaus ei tunnu arjessa jatkuvasti etenään nyt, kun Reija on jäänyt sairaseläkkeelle.

”Otan rauhallisesti. Olen hyväksynyt sen, että tahtini on hidastunut, enkä ota siitä pulttia.”

Sairauttaan Reija miettii etenkin silloin, kun esimerkiksi jonkun Fabry-yhdistyksen jäsenen tila on mennyt alaspäin, tai kun hänellä itsellään on huono kausi menossa.

”Minulla on esimerkiksi rytmihäiriökausia. Se voi olla aika pelottavaa, etenkin kun rytmihäiriöt tulevat yöllä.”

Sairaaksi Reija tuntee olonsa myös silloin, kun hän käy sairaalassa tutkimuksissa ja lääketiputuksessa.

”Meille on väläytelty myös kotilääkityksen mahdollisuutta. En halua sitä koskaan, sillä en halua olla sairas kotonani. Haluan vain käydä tankkaamassa lääkettä jossakin ja sen jälkeen vain olla ja elää mahdollisimman normaalia elämää. Vaikka toivon kyllä, että lääkkeeksi tulisi tabletti. Sen minä suostuisin ottamaan kotonakin.

HEIKOT MUNUAISET JA KIVUT HANKALOITTAVAT ELÄMÄÄ

Mikon ensimmäiset Fabry-oireet liittyivät raajakipuihin, joita esiintyi etenkin fyysisen rasituksen aikana ja sen jälkeen.

”Muistan kerran, kun juoksin mökillä noin seitsemän tai kahdeksan vuoden ikäisenä vähän pidemmän matkaa ja onnistuin kivien yli hyppiessäni nyrjäyttämään nilkkani ja kaaduin maahan. Hetken aikaa maassa maattuani tunsin nilkassa vihlovan kivun lisäksi polttavaa Fabry-kipua ja luulin kuolevani.”

Kivut paitsi tuntuivat siltä, kuin hehkuva hiillos olisi korventanut raajoja, myös häiritsivät siksi, että kavereille oli vaikea pärjätä kestävyyslajeissa. Rasituksen, mutta myös tulehdusten ja kuumeen aikana esiintyvät raajakivut olivat pitkään Mikon ainoa oire. Kun Mikko oli teini-iässä, tauti näytti uuden puolen itsestään.

”Olin 15-vuotias, kun minulla oli monen kuukauden mittainen sairasteluvaihe. Oireina olivat vain 40 asteen kuume ja todella korkea senkka.”

Oireisiin ei löydetty mitään syytä, vaikka niitä tutkittiin aika laajasti erilaisten tautien poissulkemiseksi.

”Elokuusta joulukuuhun kestänyt kuumeilusyksy oli kyllä aika hurja. Olin kolmeen otteeseen kahdesta kuuteen viikkoa kerrallaan Lastenkllinikalla tutkittavana, eristyksissä. Laihduin sinä aikana 62-kiloisesta 46-kiloiseksi. Muita oireita en oikeastaan huomannut vielä silloin, eikä hikoilemattomuudesta ollut murrosiässä ainakaan haittaa.”

Riesana turvotus

Nyt nelikymppisenä munuaisten huonosta kunnosta on tullut Mikon suurin vitsaus. Jokapäiväistä elämää haittaavat etenkin turvotukset.

”Aika pelottavaa oli, kun olin kerran kaksikymppisenä kavereiden kanssa humputtelureissulla viikon Kreikassa. Ruoka ja juoma maistuivat koko viikon ja kotiin tullessani huomasin lihoneeni viikossa yhdeksän kiloa. Alkoholi oli sotkenut munuaisten toiminnan ja ylimääräinen neste, noin kuusi litraa poistui kehostani seuraavan kahden päivän aikana. oikeasti olin siis lihonut vain kolmisen kiloa.”

Iän myötä Mikkoa ovat alkaneet häiritä myös kivut, joita ei laukaise enää pelkästään kuumuus tai rasitus. Kolmekymppisenä Mikko alkoi tarvita niihin aiempaa enemmän kipulääkkeitä.

”Tyhmyyksissäni, kun en munuaisteni tilasta tiennyt, aloin sitten syödä niihin ibuprofeenia, joka on myrkyä munuaisille. Lääkäriin mukaan munuaisissa on enää noin parikymmentä prosenttia potkua jäljellä. Munuaiset huononivat melko suoraviivaisesti ERT:n aloittamiseen asti. Entsyymikorvaushoidon aloittamisen jälkeen, eli viimeisen viiden vuoden aikana munuaiset ovat huonontuneet vain hieman.”

Munuaisten ja kipujen lisäksi Mikko kärsii sydänoireista, joista ei hänen mukaansa ole varsinaista haittaa, sekä iho-oireista eli angiokeratoomasta, joka ei ole vanhemmiten pahentunut. Harmilliset suolisto-oireet alkoivat vuonna 2002, kun Mikko sairasti pahan, antibiootin aiheuttaman clostridium-infektion suolistossa. Silmien kaksoiskuvat taas alkoivat vaivata Mikkoa hieman ennen suolisto-oireita.

”Noin kolmekymppisenä minulla oli myös sellainen selittämätön huimauskausi. Yhtäkkiä vain tuli sellainen huimaus, ettei meinannut pysyissä pysyä ja sitä kesti pari viikkoa. Huimaus toistui muutaman kerran noin puolen vuoden välein ja aina edellistä heikompana. Huimauksen ollessa pahimmillaan, en meinannut voida mennä makuulle ilman, että olisin oksentanut, kun huone vain pyöri ympärillä.”

Diagnoosi oli helpotus

Mikko ehti käydä lukuisilla lääkäreillä esittelemässä vaivojaan, ennen kuin hän sattui yksityiselle neurologilääkäriasemalle. Lääkäriaseman lääkäri keksi epäillä Fabrya ja tutkitutti Mikon silmät huolella.

”Niistä ”voikukkahautuvista” se sitten lähti. Oireita valittelin vaikka kuinka monelle lääkärille ja kaikki halusivat kyllä auttaa ja tekivät monenlaisia tutkimuksia, mutta yksikään ei täpännyt. Itse epäilin reumaa, koska kipu tuntui olevan raajojen äärimmäisissä nivelissä. Reumaepäilyä tutkittiinkin aika urakalla.”

Diagnoosin saamisen jälkeen Mikolle etsittiin lähisairaalasta lääkäri, joka tiesi Fabrysta eniten.

”Sen jälkeen kävimme läpi taudin oireiston ja sen, kuinka tulisi elää, jotta rasittaisin mahdollisimman vähän elimistöäni. Hoidosta kuulin vasta monta vuotta myöhemmin.”



Diagnoosin saaminen oli Mikolle ainoastaan helpottavaa.

”Koin diagnoosin hyvänä asiana. Kaikille oudoille oireille löytyi selitys, eikä syy ollutkaan korvien välissä. Oli helpompaa joskus vain luovuttaa, kun tiesi, että luovuttamiseen on syy.”

Sairaus on Mikon mielessä erityisesti silloin, kun hän ei kykene tekemään jotakin haluamaansa asiaa.

”Sitä tulee ajateltua silloin tällöin. Ehkä silloin kun huomaan, etten pysty johonkin, mihin haluaisin pystyä, ja tietysti aina lääkärissä tai tiputuksessa.”

Pelottavinta Mikon mielestä taudissa on tieto siitä, että miesten keskimääräinen elinikä on noin 43 vuotta. Toimeen sairauden kanssa tulee, kun osaa säädellä omaa jaksamistaan.

”Pitää vain hyväksyä se tosiasia, että kaikkeen siihen mitä haluaisi, ei voi ryhtyä. Pitää ottaa päivä kerrallaan ja silloin, kun on ”huono päivä”, antaa itselleen luvan olla tekemättä mitään. Maailma ei yhteen tai kahteen päivään kaadu.”

Kipuja voi myös lääkittää ja ehkäistä.

”Jos jotain on pakko tehdä, kivun voi poistaa lääkkeillä. Täytyy opetella kikkoja, joilla kipu helpottuu, ja koittaa ymmärtää, minkälaiset asiat mahdollisesti edesauttavat kipujen syntymistä ja välttää niitä.”

Ennen diagnoosia Mikko söi erilaisia kipulääkkeitä, joita hän syö tarpeen mukaan edelleen. Diagnoosin jälkeen Mikko alkoi syödä myös verenpainelääkettä ja kalkkia. Saamansa veritulpan myötä lista täydentyi niin ikään verenohennuslääkkeellä.

”Veritulppa oli keväällä 2002, joka oli minulle heikko kevät. Tapahtumaketju alkoi tammikuussa keuhkokuumeella, joka ei meinannut asettua millään. Sain siihen yhteensä viittä eri antibioottia. Sitten kun muutaman viikon päästä keuhkokuume saatiin pois, antibiootit laukaisivat clostri-

dium-tulehduksen, jota kesti monta viikkoa. Siinä vaiheessa, maaliskuun alussa, kun olin maannut monta viikkoa sairaalassa ja kahden rankan infektion väsyttämä, sain vielä veritulpan vasempaan jalkaani.”

Mikko lääkitsee myös kihtiään, joka alkoi vuonna 2003 tai 2004.

Korvaushoito oli tappelun takana

Entsyymikorvaushoidon antaminen aloitettiin Mikolle vuonna 2003.

”Hoito oli todellakin tappelun takana. Olin sitä ennen mukana erinäisissä lehtijutuissa ja televisio-ohjelmissa.”

Tappelu kannatti, sillä hoito on sujunut Mikon mukaan hyvin. Kivut ovat vähentyneet ja munuaisten kunnan huononeminen on hidastunut.

”Ainoa huono puoli on se, että olen hoidon jälkeen melko väsynyt ja loppupäivä menee levätessä.”

Vaikka lääkitys paransi Mikon vointia, kivut hankaloittavat edelleen elämää.

”Kipu ei näy päällepäin ja joskus, kun on pakko jostain asiasta luopua tai kieltäytyä, se voisi helposti vaikuttaa ihmisten suhtautumiseen. Aivan kaikille en aina viitsisi selittää koko juttua alusta alkaen. Perhe-elämässäkin tauti vaikuttaa moniin asioihin. Joudun joskus perumaan suunniteltuja juttuja, kun en vain jaksa. Voimattomuutta ja väsymystä on varmaan muiden vaikeinta ymmärtää. Sitä, että joskus ei kerta kaikkiaan jaksa tehdä mitään muuta kuin maata.”

Munuaisten tilan huononeminen pysähtyi entsyymikorvaushoidon aloituksen jälkeen ja Mikon vointi oli hyvä useamman vuoden ajan. Vuonna 2009 havaittiin kuitenkin, että munuaisten tuhoutuminen oli edennyt niin pitkälle, että oli pakko alkaa valmistella dialyysia. Dialyysi puhdistaa elimistöä kuona-aineista ja korjaa nestetasapainoa poistamalla ylimää-

räistä nestettä.

”Tammikuussa 2010 valitsin dialyysimuodoksi vatsakalvodialyysin ja minulle asennettiin sitä varten katetri, jonka liitin iltaisin nukkumaan mennessä dialyysikoneeseen. Päiväksi sain irrottautua koneesta ja käydä normaalisti töissä. Kaikenlaisia hankaluuksia vatsakalvodialyysissäkin oli, kun dialyysineste ei pysynyt vatsaontelossa vaan imeytyi ympäröivään kudokseen. Nesteen poistamiseksi kudoksesta jouduttiin kuukauden ajaksi turvautumaan väliaikaisen kaulakatetrin kautta hemodialyysiin, jossa veri kierrätetään dialyysikoneen läpi.”

Syyskuussa 2010 Mikko sai lopulta kutsun munuaisensiirtoon. Operaatio sujui periaatteessa hyvin, mutta tälläkään kertaa ei selvitty ongelmitta.

”Leikkauskohdassa oikeassa nivusessa olleet jalan hermoradat vaurioituivat operaatiossa niin, että oikea jalkani halvaantui. Pelästyin sitä tietysti hirveästi, mutta minulle sanottiin, että näin voi tällaisissa leikkauksissa joskus käydä ja että halvaantuminen menee ohi.”

Jalan toiminta ja tunto palautuikin parissa kuukaudessa normaaliksi. Uusi munuainen alkoi onneksi toimia heti ja alkoi poistaa nestettä ja puhdistaa kehoa.

”Hyljinnänestolääkkeisiin kuuluivat aluksi myös vahvat kortisoniannokset. Todennäköisesti kortisonista johtuen sain voimakkaan kaihin molempiin silmiin ja minulle tehtiin kaihileikkaus vuonna 2012. Vuonna 2015 kaihin oireet uusiutuivat ja syyksi paljastui jälkikaihi, joka sekkin operoitiin pois. Lisäksi ilmeisesti hyljinnänestopotilaan kohonneen syöpäriskin vuoksi jaloistani on löytynyt vuosina 2013 ja 2016 melanooman esiaste, jotka on leikattu.”

Mikon lääkerepertuaariin kuuluu nykyisin entsyymikorvauslääkkeen lisäksi kaksi eri hyljinnänestolääkettä, verenpainelääke ja verenohennuslääke. Lisäksi hän syö hyljinnänestolääkkeiden sivuvaikutuksiin magnesiumia ja D-vitamiinia.

Mikko myöntää, että hänellä alkaa olla mitta täysi sairastamisen suhteen. Hyljinnäestolääkkeiden syöminen on alentanut hänen vastustuskykyään selvästi ja hän saa esimerkiksi erilaisia tulehduksia helposti.

”Yleiskunto on heikentynyt paljon jatkuvan sairastelun johdosta ja vastustuskyvyn puutteen takia saan koko ajan pelätä uusia sairastumisia. Olen tällä hetkellä työtön, enkä ole enää varma, saisinko uusia töitä tai olisinko edes työkykyinen.”

Tukea Mikko saa paitsi perheeltään, myös Fabry-yhdistykseltä.

”Vertaistuki on hieno asia. Oli aivan ihmeellistä keskustella ensimmäistä kertaa toisen Fabry-potilaan kanssa ja kuulla asioita, jotka kuvailivat niin tarkasti omia tuntemuksiani.”



NÄÖN HUONONTUMINEN PELOTTAA

Vajaa kolmekymppinen Linda tutustui Fabryn tautiin kertarysäyksellä.

”Vuonna 2003 se iski ensin oikeaan silmään, aivan kuin liukuverho olisi laskeutunut silmässä puoliväliin.”

Kun näkö lähti oikeasta silmästä ensimmäistä kertaa, Linda meni sairaalan ensiapuun, josta hänet passitettiin neurologian lääkärille ja sieltä kotiin. Oireet olivatkin loppujen lopuksi vähäisiä, mutta vuoden kuluttua oli vasemman silmän vuoro oireilla samaan tapaan.

Vasemman silmän näkö hävisi kokonaan noin viikon kuluttua oireiden alkamisesta, jonka jälkeen Linda meni silmälääkəriin. Silmään annettiin kortisonihoitoa, sillä oireet viittasivat MS-taudissa yleiseen näköhermon tulehdukseen. Kun hoito ei tehonnut, Lindaa alettiin tutkia kaikkien mahdollisten tautien varalta, tuberkuloosista sarkoidoosiin.

”Minulla oli hyvät lääkärit. He ottivat asiakseen selvittää, mikä minua vaivasi.”

Tutkimuksen aikana eräs silmälääkäreistä muisti joskus nähneensä jossakin julkaisussa samanlaisen kuvion, kuin mikä Lindan silmän sarveiskalvolta oli löytynyt. Linda kävi dna-testeissä, jonka jälkeen häneltä mitattiin myös hänen elimistönsä muodostaman entsyymin määrä.

Silmälääkäri auttoi saamaan lääkettä

Kun diagnoosi varmistui Fabryksi, Lindalle kerrottiin, että sairauteen oli olemassa hintava lääke, jota kuuluisi antaa hänelle.

”Silmälääkäriini soitti minulle eräänä päivänä ja kysyi, saanko jo hoitoa. Kun hän kuule, etten saa sitä vielä, hän soitti asiasta eteenpäin ja sanoi, että sitä pitää antaa minulle heti.”

Lääkkeen antaminen aloitettiin neljä kuukautta diagnoosin saamisesta. Diagnoosin varmistuminen puolestaan kesti vain parisen kuukautta siitä, kun silmäoireet olivat alkaneet.

”Toiminta oli erittäin nopeaa. Oli onni, että olin Kuopiossa.”

Entsyymikorvaushoidosta on ollut Lindalle apua, vaikka häntä harmittaakin toisinaan lääkkeenannon sitovuus.

”Jos esimerkiksi varaamme ulkomaanmatkan, hoidot täytyy varata heti aikatauluihin sopiviksi.”

Hoito ei ole kuitenkaan poistanut silmäongelmia kokonaan. Vasemmalla silmällään Linda näkee nykyään hahmoja. Se ei palautunut näön hämärtymisestä samaan tapaan kuin oikea silmä, jolla Linda näkee normaalisti. Näön hämärtymiskohtauksia Lindalla on ollut yksi sen jälkeen, kun vasemman silmän näkö jäi huonommaksi.

Linda toivoisi itselleen seikkaperäistä hoitosuunnitelmaa, minkä mukaan esimerkiksi ensiavussa osattaisiin toimia, jos näkö alkaa taas hämärtyä. Tällä hetkellä se, pääseekö Linda näkemään pikaisesti päivystävää silmälääkärinä vai ei, on ainoastaan tuurista kiinni. Silmäongelmien perimmäistä syytä ei ole saatu varmuudella selville.

”Oletus on, että joku pieni hiussuoni on tukkeutunut. Sellainen suoni, joka ruokkii näköhermoa. Kuvauksissa päästäni ei ole löytynyt mitään sen kummempaa.”

Kieltämisestä masennukseen

Lindalle onnena onnettomuudessa oli, että hän sai diagnoosin ja lääketä nopeasti ongelmien ilmaantumisen jälkeen. Henkiseen hyvinvointiin

niillä ei kuitenkaan ollut vaikutusta.

”Diagnoosin saaminen ei todellakaan ollut helpottavaa, vaikka se olikin selittävä tekijä näön lähtemiselle. Tauti tuli minulle huonoon saumaan. Itkin ja murehdin asiaa paljon, mutta samalla minulla oli paljon tekemistä töiden ja opintojen kanssa. Eli tavallaan myös unohdin asian.”

Taka-alalle työnnetty järkytys nousi uudelleen pintaan, kun Linda ei saanutkaan työtä, jota hänelle oli lupailtu valmistumisen jälkeen. Työttömyys ja sairauden miettiminen ajoivat Lindan masennukseen, josta hän toipui hitaasti syömällä lääkkeitä ja puhumalla asiasta sekä sairaanhoitajalle että psykiatrille.

Taudin kieltäminen ja suru vaihtuivat pikkuhiljaa hyväksyntään, ainakin osittaiseen.

”En halunnut ottaa yhteyttä esimerkiksi Fabry-yhdistykseen, sillä ajattelin, etten ole sairas. Meni kauan, ennen kuin pystyin puhumaan asiasta.”

Kun Linda otti viimein yhdistykseen yhteyttä, se oli hänelle helpottava kokemus. Samantyyppisiä asioita läpikäyneiden kanssa voi jo viljellä huumoriakin omasta sairaudesta.

”Asia helpottuu, kun sen hyväksyy. Ensin ajattelin vain, ettei minua voi laittaa Fabry-sairaiden kategoriaan.”

Avomiehestä apua

Linda teki jokin aikaa sitten myös rohkea päätöksen kertoa taudista esimiehelleen, pitkän pohdinnan tuloksena.

”Kerroin esimiehelleni käyväni hoidossa. Ennen en myöskään antanut lupaa itselleni olla pois töistä, vaikka minua olisi huimannut kovasti. Esimies suhtautui asiaan todella hyvin. Minulla oli turhia pelkoja asian suhteen. Olisin voinut kertoa asiasta aiemminkin.”

Myös perhe on ollut Lindan tukena

”Olen saanut hirveästi tukea avomieheltäni. Olemme käyneet yhdessä läpi isoja asioita. Pienemmät murheet voimme käydä läpi nykyään niin, että toteamme, että olemme me isompiakin läpikäyneet.”

Apua hän on saanut niin ikään lapsuuden perheeltään. Kun Lindalla todettiin Fabry, hänen äitinsä ja siskonsa kävivät myös testauttamassa itsensä. Tautia ei löytynyt heiltä kummaltakaan. Periytyvyyden sijaan geenimutaatio oli sattunut Lindalle itselleen. Vaikka Linda on iloinen perheenjäsentensä terveydestä, häntä harmitti etenkin alkuvaiheessa olla tautinsa kanssa yksin. Jos ympärillä ei ole muita samasta taudista kärsiviä, kukaan ei voi täysin ymmärtää, miltä itsestä tuntuu.

Päänsärky häiritsee unta

Lindalla ei ollut varhaislapsuudessa lainkaan Fabrylle tyypillisiä oireita, kuten esimerkiksi jalkojen ja käsien särkyjä tai kuumeellisia kriisikausia. Ensimmäiset oireet ilmenivät vasta yläasteella.

”Minulla oli yläasteella kolmen kuukauden jakso, jolloin minulla oli lähes jatkuvasti kuumetta. Sille ei löytynyt koskaan mitään syytä, vaikka söin antibioottejakin.

Seuraavat oireet ilmenivät vasta opiskeluaikoina, jolloin Lindan raajoja alkoi särkeä.

”Siihen auttoi ibuprofeeni, mutta välillä käsi oli niinkin kipeä, etten pystynyt tekemään sillä mitään. Särky myös kiersi. Se saattoi alkaa kädestä, siirtyä puolen vuoden jälkeen jalkaan ja siitä toiseen käteen.”

Nykyään Linda kärsii raajakipujen sijaan päänsärystä, joka poistuu onneksi lääkkeillä.

”Päänsärky häiritsee etenkin unta. Joskus kun herään päänsärkyyn, se on ihan hirveää.”

Nuori nainen on kärsinyt myös muutaman kerran huimauksesta ja siitä johtuvasta oksentelusta, joka on vienyt hänet sairaalaan.

”Tietokonekuvauksessa ei löytynyt mitään. Huimausta ei ole koskaan kuulemma kuvattu tämän taudin oireina.”

Esimerkiksi sydän- tai munuaisperäisistä ongelmista Linda ei ole kärsinyt.

Pahimmat pelot

Lindan pahimmat uhkakuvat taudin suhteen liittyvät oman terveyden huonontumiseen ja etenkin silmiin.

”Silmät minua pelottavat. Särkyjen kanssa pystyn elämään.”

Myös taudin periytyminen arveluttaa Lindaa. Koska Linda on sukunsa ainoa Fabrysta kärsivä henkilö, sairaus saa naisen mukaan myös loppua häneen. Linda ei toivo kenellekään samoja asioita, joista on kärsinyt itse. Tällä hetkellä Linda ja hänen avopuolisonsa kannattavatkin keinohedelmöitystä, johon on seulottu vain alkiot, joilla ei ole Fabrya.

”Tauti periytyy lapselle viidenkymmenen prosentin todennäköisyydellä. Nyt meillä olisi käytössämme keinot, jolla se voitaisiin estää.”

ÄIDIN JA LAPSEN YHTEINEN SAIRAUUS

Ennen kuin pienen pojan diagnoosi varmistui, hän pystyi kävelemään enää 50 metriä ilman, että kivut alkoivat. Nyt, lääkkeen aloittamisen jälkeen, pojan ja äidin elämä on taas mallillaan.

Kuuma!

Pienellä Vili-pojalla oli aina lämmin. Hän halusi pitää vähii vaatteita ja nukkua ohuissa vuodevaatteita. Äiti Dorothy kokeili turhaan kaikkea kesäpyjamista kevyihin peittoihin. Perhe ei epäillyt mitään sairautta, mutta päivähoidossa oltiin sen verran huolissaan, että pojan haima testattiin. Kun Vili oli seitsemänvuotias, hänellä alkoivat myös kivut. Polttavia kipuja käsiin ja jalkoihin tuli aina lämmönvaihtelun ja liikunnan yhteydessä.

Kivut johtivat siihen, että perhe otti yhteyttä lääkäriin. Erikoislääkäriin pääsy oli vaivatonta. Pojalla oli aiemmin todettu ADHD, ja hän oli erikoissairaanhoidon asiakas jo ennestään. Lastenneurologi teki pian pojalle verikokeen, jotta “poissuljettaisiin hyvin harvinainen sairaus nimeltä Fabryn tauti”. Tulosten saamisessa meni 5-6 viikkoa, mutta perhe alkoi epäillä Fabrya heti kokeen jälkeen.

”Googletimme Fabryn taudin, ja tajusimme heti, että pojalla oli se.”

Infuusio on ok, koska saa pelata

Diagnoosi oli sekä shokki, että ei. Äiti oli helpottunut taudin nimeämisestä. Toisaalta joka toinen viikko annettava hoito tuntui raskaalta. Infuusio aloitettiin, kun poika oli kahdeksanvuotias.

Infuusio kesti aluksi jopa viisi tuntia, mutta nyt, kolme vuotta myöhem-

min, enää 1,5 tuntia. Pojalla on infuusioportti, ja lasten kotisairaala tulee kotiin antamaan lääkkeen. Koska Vilillä ei ole kanyylyä kädessään, hän voi pelata sillä aikaa tietokoneella.

Vilin mielestä tiputus on ok, koska se tapahtuu omalla sohvalla, ja koska hän saa sen aikana pelata ja syödä herkkuja. Välillä Vili saa kuitenkin päänsärkyä ja huonon olon tiputuksessa, ja loppupäivän hän on väsynyt ja velto”

Vilillä on edelleen kipuja, mutta ne ovat huomattavasti paremmin hallinnassa kuin pahimpaan aikaan, jolloin hän pystyi kävelemään vain 50 metriä.

”Diagnoosia odotellessamme olimme kiinnittäneet huomiota siihen, ettei poika juuri hikoillut. Nykyään hän hikoilee lähes normaalisti, sanoo äiti.”

Lääkityksestä huolimatta Vilillä alkoivat pari vuotta sitten vatsaoireet.

”Maitotuotteet aiheuttivat kovaa pahoinvointia. Nyt hänen ruokavalionsa on lähes maidoton, mutta hän kestää pieniä määriä maitoa kuten jäätelöä.”

Kuumeessa ja välillä myös liikkuesssa Vilillä on edelleen kovia kipuja. Ne tuntuvatkin hänestä ikävimmiltä Fabryn oireilta.

Positiivinen asenne tulevaan

Vilin diagnoosin jälkeen myös muuta perhettä testattiin, ja ulkomailla syntyneeltä äidiltä löydettiin Fabry. Muilta sukulaisilta Fabrya ei ole ainakaan toistaiseksi löytynyt.

”Olin surullinen ja shokissa siitä, että elämässämme oli yhtäkkiä perinnöllinen, vakava sairaus. Tunsin myös syyllisyyttä, kun tajusin, että poika oli perinyt sairauden minulta, ja kärsi paljon”, kertoo Dorothy.

Aika pian äiti tajusi kuitenkin, että pahempiakin sairauksia tai tilanteita on. Oma diagnoosi oli hänelle herätys ja sai miettimään, että hänellä oli vain yksi elämä, jota pitää elää kaikesta huolimatta ja hyväksyä eteen tulevat asiat.

”Suhtaudun positiivisesti tulevaisuuteen.”

Myös Dorothy alkoi saada pian diagnoosin jälkeen lääkitystä noin vuosi sitten. Hän ei ole huomannut voinnissaan merkittäviä muutoksia, joskin virtsan proteinuria on vähentynyt. Kuumeessa ilmeneviä kipuja hänellä on edelleen, samoin tinnitusta. Lämmönsietokykykin on heikko.

”25 astetta on ehdoton ylärajani!”

Väsymys ei ole tällä hetkellä ongelma, ja Dorothy käy normaalisti töissä. Lääkitystä hän saa kotona. Kaikki menee hyvin, paitsi että suonta on vaikea löytää.

”Se vaatii aina 2-5 yritystä, ja mustelmia tulee. Ikävää on myös se, että laboratorio-, lääkäri- ja infuusiorumban tähden molemmille vanhemmille tulee töistä poissaoloja.”

Uintiharkat oli jätettävä

Vaikka Vilin oireet ovat vähentyneet, tauti rajoittaa jossain määrin hänen elämäänsä. Pahimpaan aikaan Vili joutui olemaan paljon sisällä, ja lopettamaan uintiharrastuksensa. Hän masentui kovin kipujensa vuoksi, ja oli vihainen maailmalle ja äidilleen, koska oli perinyt taudin tältä.

”Mieliäla romahti. Hän uppoutui pelimaailmaan ja menetti ystäviään.”

Vili ei ole enää palannut siihen, että leikkisi tai riehuisi ulkona. Hän tuntuu pelkäävän, että kipu voi iskeä koska vain. Nykyään hän pystyy kuitenkin osallistumaan osittain liikuntatunneille ja välitunnilla jalkapalloon, sekä käymään saunassa.

Vili tuntuu usein lähes terveeltä, mutta koulusta hänen pitää olla muita lapsia enemmän poissa, kun kivut iskevät etenkin flunssan aikaan.



neuroliitto.fi