

X-KROMOSOMAALINEN HYPOFOSFATEMIA ELINIKÄINEN SAIRAUUS

MIKÄ ON XLH?

X-kromosomaalinen hypofosfatemia (XLH) aiheutuu mutaatiosta PHEX-geenissä, mikä aiheuttaa fosfaatin hukkaantumista munuaisissa. Liiallinen fosfaatin menetys virtsaan puolestaan johtaa mataliin veren fosfaattitasoihin, mikä vaikuttaa heikentävästi luuston ja hampaiston mineralisaatioon.

XLH:n aiheuttamat haasteet alkavat lapsuudessa kasvuiässä, jatkuen - ja usein lisääntyen - läpi koko aikuisuuden.

XLH:n esiintyvyys on noin yksi 21-25 000:ta elävänä syntynyttä lasta kohti. Sairaus periytyy X-kromosomaalisesti ja dominantisti. 20-30%:ssa tapauksista sairauden aiheuttajana on kuitenkin spontaani geenimutaatio. XLH-diagnoosi tehdään mahdollisen sukuhistorian lisäksi kliinisten oireiden sekä biokemiallisten löydösten perusteella. Sairauden varhaisimmat oireet (kuten länkisääret tai pihtipolvet) ilmenevät yleensä vähitellen lapsen alkaessa kävellä. XLH:n vaikutukset ulottuvat kuitenkin laajemmalle kuin vain luustoon; sen vaikutus sairastuneen yksilön ja tämän perheen elämään voi olla todella merkittävä.

OIREET

Alaraajojen virheasentojen lisäksi lapsuusiän kliinisiin oireisiin kuuluvat kallon epänormaali kehitys, lyhytkasvuisuus, riisitautimuutokset sekä hampaiston absessit ja muut tulehdukset. Luusto- ja lihaskipujen esiintyminen on myös yleistä.

Nämä oireet voivat jatkua aikuisuudessa, jolloin niiden lisäksi esiintyy nivelten ja jänteiden kalkkeutumista (entesopatiaa), varhain alkavaa nivelrikkoa, kuulon heikkenemistä ja spinaalistennoosia.

XLH:ta sairastavat aikuiset saattavat kärsiä uupumuksesta ja lihasheikkoudesta. He saavat myös helposti ei-traumaperäisiä murtumia jotka paranevat hitaasti.

ELÄMÄ XLH:N KANSSA

XLH on elinikäinen sairaus. Siihen liittyvät fyysiset ja psykologiset komplikaatiot vaikuttavat niin lapsiin kuin aikuisiinkin.

Elämään geneettisen häiriön kanssa liittyy myös psykologisia haasteita, kuten stigmaa (negatiivisia ennakkoluuloja) sekä sen tosiasian tiedostaminen, että sairaus voi periytyä jälkeläisille. Tämän pohtiminen voi aiheuttaa emotionaalista kärsimystä. Elinikäinen lyhytkasvuisuus tuo mukanaan mahdollisuuden joutua naurunalaiseksi tai kiusatuksi. XLH:ta sairastavat voivat myös tarvita muutostöitä kotona, opiskelu- ja työpaikalla.

Työskentelyyn ja jokapäiväisen elämän aktiviteetteihin vaikuttava fyysinen vammaisuus saattaa johtaa myös masennukseen.



MITÄ ON TEHTÄVISSÄ XLH:N ENNUSTEEN PARANTAMISEKSI?

- Lääketieteellisten ja terveydenhuollon toimijoiden (samoin kuin hoidon maksajien) täytyy tunnustaa ja tunnustaa, että **XLH on elinikäinen, parantumaton sairaus** joka tuo mukanaan laajan joukon invalidisoivia oireita.
- Sairauden **varhainen ja oikea diagnosointi** on tärkeää, jotta hoito voidaan aloittaa pikaisesti; kaikki vastasyntyneet perheissä, joissa on sukuhistoriaa XLH:sta, tulisi testata sairautta aiheuttavan geenimutaation varalta.
- Perusterveydenhuollon lääkäreillä tulisi olla asianmukaista osaamista ja tietoa XLH:sta sekä tarpeesta lähettää XLH-diagnoosin saanut **yksilö kiireellisesti erikoislääkärin hoitoon.**
- Kaikkien potilaiden tilanteen ja hoidontarpeen arvioinnissa tulisi hyödyntää **moniammatillisen hoitotiimin osaamista**, niin lääketieteellisten kuin erilaisten tukipalvelujen tarjonnan osalta.
- **Oikea-aikainen ja kustannusnäkökulmasta saavutettava**, potilaan henkilökohtaisiin tarpeisiin perustuva **lääkehoito** on äärimmäisen tärkeää. Potilaan asuinmaa tai sosioekonominen tilanne eivät saa vaikuttaa lääkehoidon saatavuuteen.
- **Sosiaalialan viranomaisten tulisi olla tietoisia sairaudesta** ja sen mahdollisista komplikaatioista – näin taataan oikeanlaisen tuen saaminen niin potilaille itselleen kuin heidän huoltajilleenkin.
- **Kansainvälisten, tutkimukseen ja näyttöön perustuvien hoitosuosittelujen** luominen on tärkeää, jotta voidaan taata samanlainen hoidon taso kaikille XLH:ta sairastaville. Suositusten sisältöjä laadittaessa on tärkeää kuulla myös XLH-potilaita.
- Potilaille tulisi tarjota **luotettavaa ja helposti saavutettavassa muodossa olevaa tietoa** sairaudesta vanhentuneen tai oletuksiin perustuvan tiedon leviämisen välttämiseksi.
- Potilaille ja heidän huoltajilleen tulisi tarjota **koulutusta potilaan oikeuksista** oikeanlaisen hoidon ja tuen piiriin pääsemiseksi.
- Tehokkaampien hoitomuotojen **tutkimusta tulee jatkaa ja sitä tulee tukea.**



MISTÄ LISÄTIETOA JA TUKEA ELÄMÄÄN XLH:N KANSSA ?

Kansainvälisen XLH Allianssin (XLH Alliance) kautta voit saada yhteyden oman maasi XLH-potilasjärjestöön (Suomessa Kalfos ry). Potilasjärjestöistä sairastuneet saavat monenlaista tietoa ja tukea.



MITEN SINÄ VOIT AUTTAA?

- Voit osoittaa tukeasi XLH:ta sairastaville jakamalla tietoa sairaudesta.
- Voit osallistua varainkeruuseen XLH –potilasjärjestöjen ja XLH:ta koskevan tutkimuksen hyväksi.
- Voit antaa aikaasi osallistumalla vapaaehtoistyöhön kansallisen XLH-potilasjärjestön tai XLH Allianssin kautta.