



# CF-hoidon nykytilanne Suomessa ja Tanskassa

Suomessa kystistä fibroosia sairastaa tällä hetkellä 109 henkilöä. Sairaus on harvinainen monielinsairaus, jonka taustalla on solukalvojen suolankuljetusvaurio. Taudin hoidosta kertoivat erikoislääkärit Kirsi Malmivaara ja Tania Pressler Suomen CF-yhdistyksen ja Chiesi Pharman AB:n webinaarissa tammikuussa 2022.

teksti **Tuula Ketola** kuvat **Shutterstock**

**K**ystinen fibroosi (cystic fibrosis, CF) on valkoisen väestön yleisin, resessiivisesti eli peittyväsi periytyvä aineenvaihduntatauti. Sitä sairastaa maailmanlaajuisesti yli 70 000 ihmistä. Suomessa tauti on kuitenkin hyvin harvinainen. Sen esiintyvyys on vain noin 1/25 000. Taudin

esiintyvyys muissa länsimaissa on noin 1/2 500. (<https://sic.fimea.fi/>)

Tauti vaikuttaa enimmäkseen keuhkoihin, hengitysteihin, haimaan, maksaan ja suolistoon. Haiman toimintahäiriö näkyy myös insuliinierityksessä, ja lähes puolelle CF-potilaista kehittyy

nuoruusvuosina diabetes  
(<https://www.duodecimlehti.fi>).

Lasten keuhkosairauksien erikoislääkäri, LT **Kirsi Malmivaara** HUSin Uudesta lastensairaalan CF-yhteisvastaanotolta kertoo, että Suomesta Euroopan CF-yhdistyksen rekisteriin osallistuu 90 % tautia sairastavista potilaista.

Lääkärin mukaan CF-potilaista vähän yli puolet miehiä eli 54 %. Naisia on 46 %.

Potilaista aikuisia on noin kaksi kolmasosaa ja lapsia noin yksi kolmasosa.

### **Diagnoosin saaminen voi kestää**

Lääkäri Kirsi Malmivaaran mukaan diagnoosin saamisessa on paljon hajontaa. Keskiarvo on 3,8 vuotta ja mediaani yksi vuosi.

– 30 % potilaista saa diagnoosin kuitenkin kuuden kuukauden ikäisenä vauvana, Malmivaara sanoo.

Potilaista noin 80-90 % käy joko HUS CF-yhteisvastaanotolla tai elinsiirtopoliklinikalla. Malmivaara työskentelee vastaanotolla vastuulääkärinä.

### **Mutaation jakautuminen**

Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR) -nimisen solukalvojen valkuaisen tehtävä on häiriintynyt kystisessä fibroosissa. Kaikkiaan tunnetaan noin 2 000 erilaista CFTR-geenimutaatiota, joiden vaikeusaste vaihtelee. Euroopan yleisin mutaatio delta F508 aiheuttaa noin 80–90 % kaikista tapauksista.

Suomessa noin kaksi kolmasosaa potilaista kantaa vähintään yhtä F508del mutaatiota. Toiseksi yleisin Suomessa on 394delTT.

Lääkäri Malmivaara toteaa, että mutaatio ei aina löydy geenitutkimuksissa.

– Silloin kyse on harvinaisemmasta mutaatiosta.

### **Samankaltaiset hoitokäytännöt**

Suomessa on melko lailla samankaltaiset hoitokäytännöt kuin Tanskassa.

– Maiden välillä on vain pieniä eroja, kertoo erikoislääkäri Kirsi Malmivaara.

Lääkitys koostuu pääasiassa ruuansulatuslääkityksestä ja hengityselimiä hoitavista lääkkeistä. Suurin osa kystistä fibroosia sairastavista tarvitsee jokaisella ruokailulla ruuansulatusentsyymikapseleita. Määrät ovat yksilöllisiä. Imeytymishäiriöt vaativat runsasenergisien ruokavalion. Vitamiinilisät kuuluvat myös kystistä fibroosia sairastavan arkeen. (<https://www.hengitysyhdistys.fi/suomencf/toiminta/hoito>)

– Hengitystieinfektioihin käytetään antibiootteja bakteerikasvun estämiseksi. Osalla CF-potilaista saattaa olla CF:n lisäksi astma, jolloin käytetään astmalääkkeitä – mutta CF ei milloinkaan itsessään hoidu astmalääkkeillä!

Keuhkojen toimintaa ylläpidetään CF:ssä päivittäisellä fysioterapialla. Hengitysteiden limaa irrotetaan ja poistetaan inhaloitavien lääkkeiden sekä erilaisten tekniikoiden avulla. Hypertoninen, inhaloitava suolaliuos on todettu hyväksi avuksi liman irrottamiseen ja poistamiseen. Muun muassa erilaiset hengitysharjoitukset, huffaustekniikat ja fyysinen rasitus ovat osa CF-potilaan keuhkojen hoitoa. (<https://www.hengitysyhdistys.fi/suomencf/toiminta/hoito>)

### **Uudet lääkkeet pidentävät ikää**

Kystisen fibroosin taudin hoito on kehittynyt viimeisten 10 vuoden aikana. Potilaiden elinajan odote on pidentynyt koko ajan hoidon kehittyessä, ja viimeisin harppaus tulee modulaattorilääkitysten myötä. Näitä uusia lääkkeitä kutsutaan yhteisnimellä CFTR:n muuntajat.

CFTR:n muuntajat ovat joko korjaajia, jotka pyrkivät korjaamaan proteiinin synteesiä ja siten saamaan solukalvolle mahdollisimman paljon toimivaa CFTR-proteiinia, tai potentiaattoreita, jotka pyrkivät tehostamaan virheellisen kanavan johtavuutta (Kirsi Malmivaara ja Vappu Elenius: Kystisen fibroosin uudistuva lääkehoito/Lääkärilehti 40/2021).

## Korvattavuus myönnetty neljälle lääkkeille

Hintalautakunta hyväksyi keväällä 2021 korvattavuushakemukset neljälle uudelle lääkkeelle kystisen fibroosin hoitoon. Päätöksen myötä CF-potilaiden hoitoon on odotettavissa merkittäviä parannuksia Suomessa.

Vuodesta 2012 amerikkalainen lääkeyritys on tuonut markkinoille uusia modulaattorilääkkeitä, joiden avulla pystytään ensi kertaa vaikuttamaan sairauden perussyhyhyn eli parantamaan solujen toimintaa ja näin pysäyttämään vaurioiden eteneminen. Lautakunnan päätöksen myötä Suomessa voidaan jatkossa korvata hoito neljällä eri lääkkeellä.

Uusimman ja tehokkaimman lääkkeen avulla CF-sairastavien terveydentila, kunto, työkyky ja elämän laatu ovat kohonneet merkittävästi. CF-sairastavien eliniän odote on tähän asti ollut huomattavasti muuta väestöä lyhyempi, noin 40 vuotta, mutta tehokkaimman uuden lääkkeen on arvioitu pidentävät elinikää yli 20 vuodella merkittävästi terveempänä. (Suomen CF-yhdistyksen tiedote 5.2.2021)

## Pitkä kokemus modulaattorilääkkeistä

Tanskan tilannetta webinaarissa esitteli ylilääkäri, LT **Tania Pressler** Kööpenhaminan Rigshospitaletin CF-keskuksesta.

Pressler on työskennellyt CF-potilaiden kanssa yli 40 vuotta. Malmivaara konsultoi tanskalaista kollegaansa tarvittaessa suomalaisten potilaidensa hoitoon liittyvissä kysymyksissä heidän luvallaan.

Presslerin mukaan 1940-luvulla CF-potilaat kuolivat Tanskassa hyvin nuorina.

– Nyt useimmat elävät normaalipituisen elämän.

Maassa on paljon CF-potilaita. Lääkärin mukaan Skandinavian maat pärjäävät elinaikaennusteissa hyvin verrattuna esimerkiksi USA:aan.

Tanskassa taudin hoitamisessa on siirrytty interventiosta preventioon. Antibiootit ovat sielläkin tärkeä osa hoitoa.

– Potilaat käyttävät paljon lääkkeitä. Lääkärin on haastavaa miettiä, mitä voi jättää tarvittaessa pois.

Monet potilaat hoidetaan nykyisin kotona.



Suurin osa CF-potilaista käy HUS CF-yhteisvastaanotolla tai elinsiirtopoliklinikalla.



– He hoitavat itse itsensä, toteaa Pressler.

Tanskalla on pitkä kokemus modulaattorilääkkeiden käytöstä.

– Lääkkeet saattavat esimerkiksi vähentää ruuansulatusentsyymien määrää, ja silloin potilaalle voi tulla ummetusta. Asia pitää hoitaa kuntoon, ettei hänelle tule vakava suolitukos.

Tanskassa potilaiden on todettu saavan tulehduksia toisiltaan tapaamisten yhteydessä.

– Ja sekä Tanskassa että Suomessa potilaat lakkaavat ottamasta hengitettäviä lääkkeitä, kun he voivat hyvin.

Lääkäri Kirsi Malmivaaran mukaan modulaattorien kanssa tätä ongelmaa ei ole.

Geeniterapiaa on yritetty jo useiden vuosien ajan kystisen fibroosin hoitomuotona ilman läpimurtoa.

– Edelleen työ jatkuu, Malmivaara toteaa.

### **Vertaistukea nuorille**

Hengityслиitto yhdessä Suomen CF-yhdistyksen kanssa miettivät uusien CF-perheiden vertaistuen järjestämistapaa, koska kasvokain tapaaminen on koronapandemian takia mahdotonta. Jo ennen koronapandemiaa lopetettiin vertaistoiminta ja Kelan järjestämät kuntoutuskurssit riski-infektoitumisen takia. Yhdistykset ovat sittemmin järjestäneet nettitapaamisia perheille.

Asiantuntija **Marika Kiikala-Siuko** Hengityслиitosta kertoo:

– Nyt keväällä suunnitellaan, miten voidaan antaa vertaistukea kouluikäisille lapsille ja nuorille, 1–3 luokkalaisille. Tavoitteena on, että syksyllä vertaistuki toteutetaan.

Kiikala-Siuko toivoo, että tulevaisuudessa on vertaistoimintaa myös 4–6 luokkalaisille, 7–9 luokkalaisille ja 2. koulusteen kävijöille, koska eri ikäryhmissä hoidolliset ja psyykkiset haasteet ovat erilaisia.