

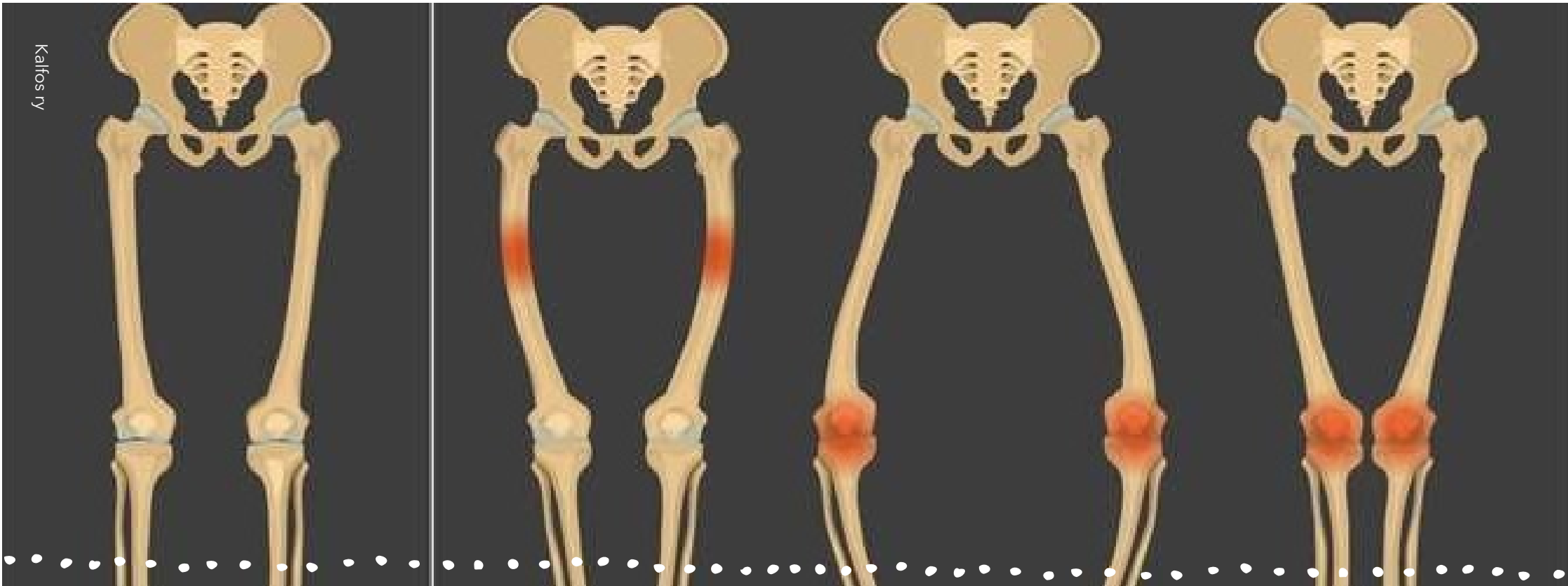
The background features a dark teal color with numerous out-of-focus circular bokeh lights in shades of teal and white. Two horizontal lines of small white dots are positioned on either side of the central text box. The text 'Kalpos ry' is centered within a white rectangular box.

Kalpos ry

Kalfos ry

- Potilasyhdistys, perustettu 2005
- Toimii yhdyssiteenä ja vertaistukena hypofosfatemiaa (XLH) ja muita mineraaliaineenvaihdunnan sairauksia sairastavien henkilöiden ja heidän läheistensä välillä
- Yhdistys kuuluu Invalidiliiton Harvinaiset sairaudet- verkostoon
- Pyrkii edistämään potilaiden asemaa Suomessa



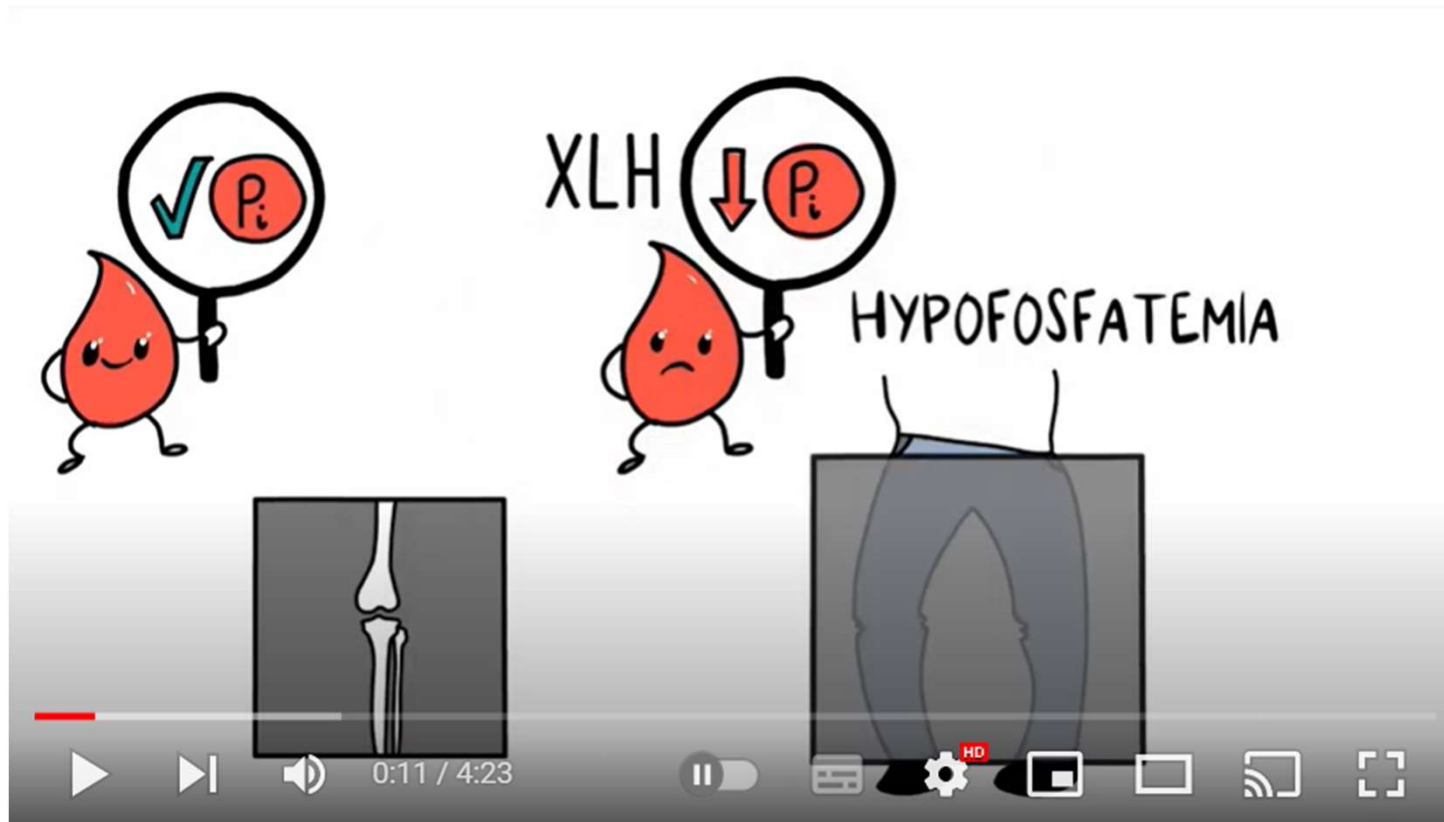


Mikä on XLH?

XLH

- Perinnöllinen, X-kromosomissa vallitsevasti periytyvä luustoaineenvaihdunnan sairaus
- Yleisin kaikista perinnöllisistä riisitautimuodoista
- Aiheutuu mutaatiosta PHEX-geenissä
 - Keho tuottaa liikaa FGF23-hormonia, joka kontrolloi fosforin määrää veressä
- Esiintyvyys 1/20 000-25 000 syntyvää lasta kohden
- Vaikuttaa pääasiassa luustoon, lihaksiin ja hampaisiin
 - Fosfaattiaineenvaihdunnan häiriöstä johtuen fosfaatti joutuu kehosta hukkaan virtsan mukana aiheuttaen kehossa erilaisia oireita





Mikä on XLH? - video

<https://youtu.be/wjkKAF-WKX8>



- Tutkimusten mukaan XLH vaikuttaa potilaiden elämänlaatuun sitä alentavasti
- XLH on harvinainen ja usein ajan myötä etenevä sairaus, joka vaikuttaa potilaan kaikissa elämänvaiheissa
- Kansainvälisessä tutkimuksessa potilaat kertoivat elämänlaatuun vaikuttavan eniten sairauden aiheuttama kipu, jäykkyys ja fatiikki
- XLH vaikuttaa myös psykososiaalisesti elämään ja ihmissuhteisiin
- XLH voi vaikuttaa mielenterveyteen ja aiheuttaa mm. masennusta, vaikuttaa opiskelu- ja työmahdollisuuksiin sekä siihen, millaisena ihminen kokee itsensä

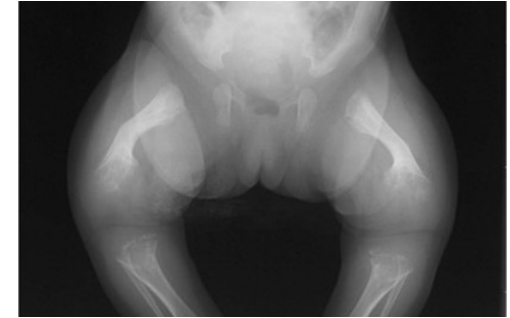


XLH:n hoito

- Suurin osa potilaista käyttää sairauden hoidossa suun kautta otettavaa fosfaattia ja aktiivista D-vitamiinia. Tämä on perinteinen hoitomuoto XLH:ssa, mutta se ei useinkaan ole riittävä eikä se hoida sairauden syytä vaan osalla potilaista se saattaa lievittää oireita, parantaa laboratoriotuloksia ja vaikuttaa myönteisesti kasvuun. Osalla näitä vaikutuksia ei ole nähtävissä, eli lääke ei tuota toivottuja tuloksia läheskään kaikilla potilailla.
- XLH:n on kehitetty monoklonaalinen vasta-aine, Buromumabi, myyntinimeltä Crysvida. Se kiinnittyy FGF23:seen veressä ja estää sitä vaikuttamasta. Tämä suurentaa veren fosfaattipitoisuutta ja lievittää sairauden oireita. Suomessa Crysvidaa saa vain muutama lapsipotilas, vaikka se on European Medicines Agency (EMA) suosittelema hoitomuoto XLH:n yli 1-vuotiaille lapsipotilaille sekä aikuispotilaille. Suomessa FIMEA on myöntänyt lääkkeen myyntiluvan ainoastaan lapsipotilaille määräaikaisesti. Kalfos pyrkii vaikuttamaan lääkkeen saatavuuteen myös aikuispotilaille, koska sillä on tutkitusti todettu suuresti positiivisia vaikutuksia potilaiden elämänlaatuun. Yksi Crysvidan saatavuuteen vaikuttava tekijä on lääkkeen kallis hinta.

Muita mineraaliaineenvaihdunnan sairauksia

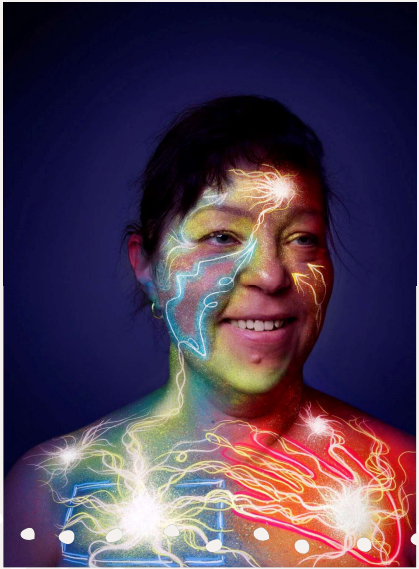
- Hypofosfatasia on vaikeusasteeltaan vaihteleva, perinnöllinen luustosairaus. Siihen liittyy aina matala plasman alkaalisen fosfaatin pitoisuus, Sairauteen ei ole olemassa hyvää lääkehoitoa, mutta siihen on kehitetty entsyymikorvaushoito asfotaasi alfa, kaupanimi Strensiq. Se on käytössä Suomessa muutamilla lapsipotilailla.
- D-vitamiini resistenssi hypofosfatemia, (Hereditary vitamin D-resistant rickets, HVDRR) on harvinainen sairaus, joka aiheutuu mutaatiosta D-vitamiinireseptorissa. Oireina on vaikeat riisitautimuunnokset ja hypokalsemia. Tämä saadaan korjautumaan yleensä alfa-kalsidol-lääkityksellä.
- Nämä luuston mineraaliaineenvaihdunnan sairaudet ovat Suomessa ultraharvinaisia.



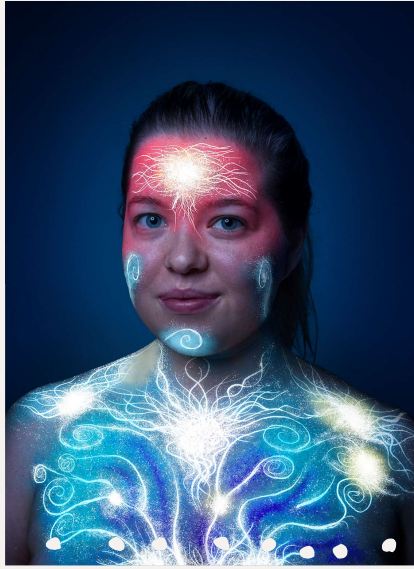
Fosfaatti on pimeässä loistava alkuaine, ja XLH:ssä on kyse juuri fosfaatin puutteesta kehossa. Me potilasyhdistyksessä haluamme lisätä tietoisuutta sairaudestamme ja fosfaatin tavoin loistaa pimeässä, toivona paremmasta tulevaisuudesta kaikille potilaille.

K A L F O S R Y

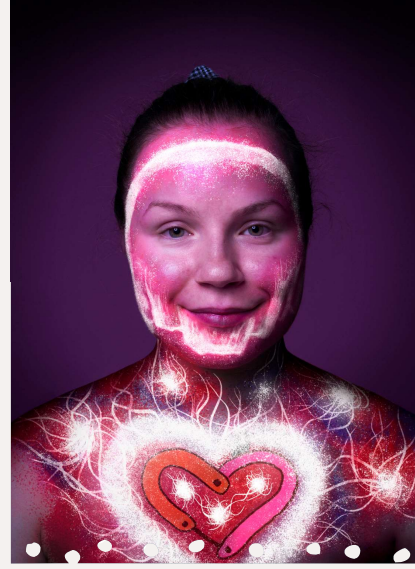
Potilastarinoita



Anu



Tia



Heidi

Kuvat ovat osa Shine a light on XLH-kampanjaa, joka on tulossa vuoden 2022 toukokuussa. Kampanjaan pääsi osallistumaan kolme suomalaista XLH-potilasta. Kuvien pimeässä loistava kehotaide kuvastaa yhteyttä fosforin ja XLH:n välillä. Fosfori on pimeässä loistavan alkuaine ja XLH:ssa kehossa on liian vähän fosforia.

Kuvien digitaalisen kehotaiteen on suunnitellut ja toteuttanut meikkitaiteilija James Mac Inerney potilaiden haastattelujen perusteella .

"Mitään tietoisuutta XLH:sta ei ollut, kun olin nuorempi. Se oli kamalaa, koska luulin, että olen ainoa ihminen maailmassa, jolla on tämä juttu ja kukaan ei tiennyt mikä tämä juttu oli" - Anu

Anu sai XLH-diagnoosin 24-vuotiaana. Kun Anu oli lapsi, ei XLH:sta juuri tiedetty mitään, eikä hänelle osattu aluksi antaa oikeaa diagnoosia. Siitä syystä hän ei saanut oikeaa hoitoa sairauteen. Kun hän vihdoinkin sai diagnoosin, se muutti asiaa ja selvensi tilannetta. Anu on joutunut käymään läpi useita leikkauksia ja toimenpiteitä, mutta ne eivät ole poistaneet XLH:n aiheuttamia kipuja ja liikuntarajoitteita.



”Käännekohta oli, kun hyväksyin, että xlh on vain yksi osa minua mutta ei kaikki mitä olen. Se sai minut ymmärtämään, että minun ei tarvitse hävetä sairauttani enää.” - Tia

Anun tytär Tia sai diagnoosin hyvin nuorena, puolen vuoden iässä. Kasvaessa hän on saanut paljon vertaistukea äidiltään ja Kalfosin kautta. Lapsena Tia kävi läpi monia pitkä ja vaikeita leikkauksia, joista toipuminen oli hyvin rankkaa. Teini-ikäisenä hän koki haasteita sopia joukkoon ja toivoi, että voisi vain ”olla normaali”. Tia kokee nykyään XHL:n osana häntä, mutta siitä huolimatta se aiheuttaa hänelle päivittäin ongelmia, joista suurimpana ovat jatkuvat ja häiritsevät kivut. Tulevaisuudessa Tia toivoo, että XLH ei rajoittaisi enää hänen tekemisiään.



"Toivoisin, että tulevaisuudessa xlh haittaisi vähemmän päivittäistä elämääni, ja että uuden lääkkeen myötä myös aikuisten xlh-potilaiden hoito paranisi." - Heidi

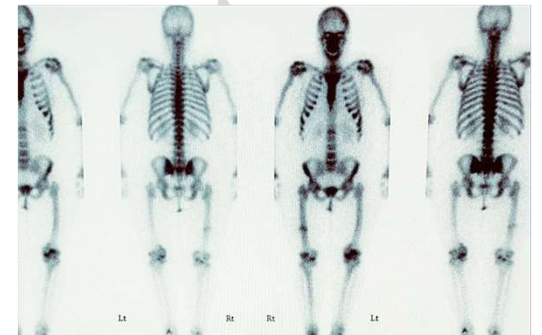
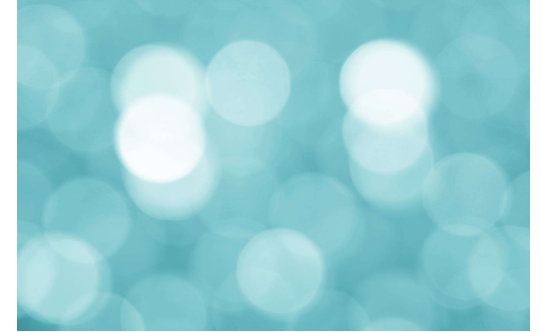
Heidin XLH on spontaanin mutaation aiheuttama ja diagnoosin hän sai 1,5-vuotiaana. Vaikka Heidin XLH on ollut suhteellisen lievä lapsena, ei hänkään ole välttynyt ongelmilta; teini-iässä alkoi krooninen selkäkipu, joka paljastui XLH:n aiheuttamaksi selkärangan ahtaumaksi, joka leikattiin päälle parikymppisenä. Leikkauksesta toipuminen on ollut haastavaa ja jatkuvat kivut ovat silti yhä edelleen osa päivittäistä elämää.



Lopuksi

Mikäli sinulle jäi jotain kysyttävää, haluat jutella tai muuten vain olla yhteydessä, löydät yhteystietomme seuraavalta dialta. Toivottavasti pidit esityksestä ja opit jotain uutta XLH:sta ja yhdistyksestäämme.

Lämmin kiitos, kun jaksoit katsoa esityksen loppuun asti.



Kiitos!

Kalfos ry

kalfos@kalfos.fi

www.kalfos.fi



Lähteet



European Medicines Agency 2022. Crysvida. Luettavissa: <https://www.ema.europa.eu/en/medicines/human/EPAR/crysvida>. Luettu 26.01.2022.

Kalfos ry 2022. Luettavissa: <https://www.kalfos.fi/>. Luettu 26.01.2022.

Malloy PJ, Zhou Y, Wang J, Hiort O, Feldman D. 2011. Hereditary vitamin D-resistant rickets (HVDRR) owing to a heterozygous mutation in the vitamin D receptor. J Bone Miner Res. Nov;26(11):2710-8. Luettavissa: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21812032/>. Luettu 26.01.2022.

MedlinePlus s.a. Hereditary hypophosphatemic rickets. Luettavissa: <https://medlineplus.gov/genetics/condition/hereditary-hypophosphatemic-rickets/#synonyms>. Luettu 26.01.2022.

Mäkitie, O. 2020. Lasten harvinaiset luustosairaudet - patogeneesistä uusiin hoitoihin. Duodecim. Luettavissa: <https://www.duodecimlehti.fi/duo15435>. Luettu 26.01.2022.

Rady Children's Hospital- San Diego s.a. X-Linked Hypophosphatemic Rickets. Luettavissa: <https://www.rchsd.org/programs-services/nephrology/conditions-treated/x-linked-hypophosphatemic-rickets/>. Luettu 26.01.2022.

Sheehan, A & Gaffney, A. 2021. Rare disease XLH in spotlight as new treatment gives hope for young patients. ABC. Luettavissa: <https://www.abc.net.au/news/2021-02-28/rare-disease-xlh-in-spotlight-new-treatment-for-young-patients/13197138>. Luettu 26.01.2022. Lo, S.H., Lachmann, R., Williams, A., Piglowska, N. & Lloyd, A.J. 2020. Exploring the burden of X-linked hypophosphatemia: a European multi-country qualitative study. Qual Life Research 29, 1883–1893. Luettavissa: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7295835/>. Luettu 26.01.2022.

Terveyskylä s.a. Hypofosfatasia. Luettavissa: <https://www.terveyskyla.fi/harvinaissairaudet/tautiryhm%C3%A4t/harvinaiset-luustosairaudet/harvinaisten-luustosairauksien-hakukone/hypofosfatasia>. Luettu 26.01.2022.



Kuvien lähteet



Kaikki kuvat, paitsi ne joiden lähde on tässä erikseen merkitty, ovat peräisin Microsoftin kuvapankista tai Creative Commons-kuvia, joiden käyttö on vapaata.

Kuva 1. News Medical. Diagnosi X-Collegata di Hypophosphatemia. Katsottavissa: [https://www.news-medical.net/health/X-Linked-Hypophosphatemia-Diagnosis-\(Italian\).aspx?showform=printpdf&title=www.news-medical.net](https://www.news-medical.net/health/X-Linked-Hypophosphatemia-Diagnosis-(Italian).aspx?showform=printpdf&title=www.news-medical.net). Katsottu 26.01.2022.

Kuva 2. XLH-link. Katsottavissa: <https://www.xlhlink.com/wp-content/uploads/2018/04/xlh-266w.png>. Katsottu 26.01.2022

Kuva 3. XLH Network Inc. Katsottavissa: <https://www.facebook.com/xlhnetwork/photos/drumroll-please-we-are-excited-to-announce-that-this-xlh-awareness-ribbon-design-/2695920847087757/>. Katsottu 26.01.2022.

Kuva 4. Beach Farmaseuticals. Katsottavissa: <https://beachpharma.com/product/k-phos-neutral/>. Katsottu 28.01-2022.

Kuva 5. Onlife. Katsottavissa: <https://onlifeapp.com/products/7020>. Katsorru 28.01.2022

Kuva 6. Ultragenyx. Katsottavissa: <https://www.ultragenyx.com/our-medicines/crysvita/>. Katsottu 28.01.2022

Kuva 7. Ozono, K., Michigami, T. 2011. Hypophosphatasia now draws more attention of both clinicians and researchers: A Commentary on prevalence of c. 1559delT in ALPL, a common mutation resulting in the perinatal (lethal) form of hypophosphatasias in Japanese and effects of the mutation on heterozygous carriers. Katsottavissa: <https://www.nature.com/articles/jhg20116>. Katsottu 26.01.2022

Kuva 8. ABC News. Rare disease XLH in spotlight as new treatment gives hope for young patients
Katsottavissa: <https://www.abc.net.au/news/2021-02-28/rare-disease-xlh-in-spotlight-new-treatment-for-young-patients/13197138>. Katsottu 26.01.2022.

