

## APECED

päivittänyt lastenneurologi Teija Salokorpi, 16.9.2008

### Oireet ja löydökset

Nimilyhenne APECED johdetaan (akronyyminä) vierasperäisistä lääketieteellisistä sanoista **A**utoimmuuni-**P**oly**E**ndokrinopatia-**C**andidoosi-**E**ktodermi**D**ystrofia, ja nimi itsessään jo sisältää oirekuvauksen.

**A**utoimmuuni tarkoittaa elimistön suojele- ja puolustusjärjestelmän muuttumista siten, että se käy eräiden elimistön omien rakenteiden ja kudoksien kimppuun tuhoten niitä. Lisäksi tässä taudissa immuunipuolustus on toisaalta osin kyvytön puolustautumaan ulkopuolisia mikro-organismitunkeilijoita vastaan. Käytännössä tärkein niistä on hiivasieni. Sairauteen voi joskus liittyä myös maksatulehdus, autoimmunireaktion pohjalta sekin. Maksatulehduksen aikana potilas voi kellastua ja olla varsin väsynyt ja huonokuntoinen.

**P**olyendokrinopatia tarkoittaa usean endokriinirauhasen eli hormoneja tuottavan umpieritysrauhanen vaurioitumista siten, että rauhasen hormonituotanto joko heikkenee oleellisesti tai lakkaa kokonaan.

**C**andidoosi tarkoittaa hiivasienen aiheuttamaa, usein laajaa ja pitkäaikaista tulehdusta limakalvoilla, kuten suussa ja ruokatorvessa, ja/tai iholla. Suomalaiseen APECED-tautiin hiivasienitulehdus näyttää kuuluvan jokseenkin aina, muualla maailmassa tavattavissa taudin muunnelmassa ei yhtä usein.

**E**ktodermi**D**ystrofia tarkoittaa pintakudoksien poikkeavuutta, haurautta ja osittaista puutosta, muun muassa iholla, hiuksissa, kynsissä, sarveiskalvolla, hampaissa ym.

Lisäksi tautiin saattaa liittyä muutakin, kuten suolen toiminnanhäiriö tai mahalaukun katesolujen vaurio, joka puolestaan johtaa ravinnon B-12-vitamiinin imeytymishäiriöön ja, jos potilas ei saa säännöllisesti B-12-vitamiinia ruiskeina lihakseen, vakavaan veritautiin, ns. pernisiöösiin anemiaan.

### Etiologia

APECED on autosomissa resessiivisesti eli peittyvästi periytyvä tauti, jonka geeni on tunnistettu. Se sijaitsee kromosomissa No 21, sen pitkässä haarassa (q) paikassa 22.3. Kun tätä resessiivistä tautigeeniä kantavat (tämän taudin suhteen terveet) vanhemmat saavat yhteisiä lapsia, on jokaisella syntyvällä lapsella 25% tilastollinen riski saada kummaltakin vanhemmalta tautigeeni ja siis sairastua. Mikäli APECED-potilas saa lapsia tämän geenin

suhteen terveen kumppanin kanssa, ovat lapset terveitä (APECEDin kannalta) mutta geenin kantajia.

## Hoito ja kuntoutus

Parantavaa hoitoa ei ole eikä paranemisia tunneta, mutta taudin vaikeusaste vaihtelee eri yksilöillä ja yhden potilaan eri elämänvaiheissa, ja erilaisilla hoidoilla voidaan oireita merkittävästikin helpottaa.

Suomalaisilla APECED-potilailla hiivainfektiot ovat erittäin yleisiä, ja niitä esiintyy lähes kaikilla joskus ja joillakin jatkuvasti. Yleisin paikka hiivainfektioille on suun limakalvot (sammastauti), mutta infektio voi leviätä myös ruokatorveen ja alemmaksikin maha-suolikanavan alueelle. Hiivatulehdus leviää helposti myös iholle ja kynsiin. Naisilla esiintyy hiivatulehduksia synnyttimien limakalvoilla. Antibioottikuurit ja yleisvoimien heikkeneminen lisäävät hiivan elinmahdollisuuksia ja leviämistä. Hiivainfektioita hoidetaan sekä paikallisesti että suun kautta otettavilla lääkkeillä ja myös mukauttamalla elintapoja ja hygieniaa.

Lisäkilpirauhasen vajaatoiminta eli hypoparatyreoosi on APECED-sairauden yhteydessä umpierityshäiriöistä tavallisin ja se kehittyy aikaa myöten useimmille potilaille. Rauhasen tuottama ja erittämä parathormoni säätelee kalsiumin ja fosfaatin aineenvaihduntaa. Sen puute johtaa veren kalsiumpitoisuuden vähenemiseen ja sen kautta mahdollisesti jopa kouristuksiin. Hoidon avulla pyritään pitämään veren kalsium- ja fosfaattipitoisuus mahdollisimman tarkoin normaalirajoissa, mikä on käytännössä pulmallista ja työlästä ja vaatii usein tarkkaa seurantaa. Lääkehoidon kulmakivi on parathormonia korvaavan D-vitamiinin käyttö sekä kalsiumtalouden tarkka vartiointi ja tavallisesti ravinnon kalsiumlisä eri muodoissaan.

Lisämunuaiskuoren vajaatoiminta, eli Addisonin tauti, merkitsee tavallisesti usean hormonin menetystä. Elintärkeitä ovat kortisoli ja aldosteroni, joiden korvaushoidossa pyritään mahdollisimman lähelle elimistön omaa eritystoimintaa, mikä sekin voi olla pulmallista. Kortisolin puuttuessa ihminen väsyä, kuihtuu ja voi rasiustilanteessa ajautua jopa hengenvaaralliseen tilaan. Korvaushoitoa ei saa koskaan keskeyttää ja korvaushoidoksi käytettävän kortisolin annostusta tulee erilaisissa rasiustilanteissa tarvittaessa lisätä ohjeiden mukaan. Aldosteroni on suolahormoni, joka säätelee suolan erittymistä virtsaan ja siten suolatasapainoa ja veden määrää elimistössä. Suolan ja veden tarkka säätely on erityisen tarkkaa tilanteissa, joihin liittyy ylimääräisiä suolojen ja veden menetyksen riskejä, kuten ylenpalttinen hikoilu ja vaikkapa ripulitaudit. Suolahormonin vajeus korvataan Florinef-nimisellä valmisteella, mutta muutenkin tulee ottaa huomioon suola- ja vesitalouden epävakauden mukanaan tuomat pulmat ja olla niistä tietoinen.

Munasarjojen toiminnanvajeus voi ilmentyä työlle jo ennen murrosikää tai vasta aikuisiässä. Kummassakin tapauksessa hormonivajeus korvataan. Normaali naiseus voidaan ylläpitää hormonikorvaushoidolla, ja esimerkiksi sukupuolielämä voi periaatteessa sujua aivan tavalliseen tapaan, mutta raskaus edellyttää yleensä nykyaikaisen hedelmällisyyslääketieteen apua ja keinoja (esimerkkinä alkion siirto eli ns. koeputkihedelmöitys).

Kivesten vajaatoiminta ilmentyy tavallisesti aikuisiällä, jolloin oireita ovat väsyminen, parrankasvun väheneminen, tarmon puute sekä muita miessukupuolihormonin niukkuudesta koituvia oireita. Korvaushoitona on pistoksina annosteltava testosteroni. Kivesten vajeus toimintaa ilmenee vain osalla APECED-potilaista.

Diabetes mellitus eli insuliinipuutossokeritauti johtuu haiman insuliinia tuottavien solujen saarekesolujen autoimmuunivauriosta ja tuhoutumisesta. Insuliinin erityis heikkenee ja lakkaa. APECED-tautiin liittyvä diabetes ei eroa ”tavanomaisesta” insuliinipuutossokeritaudista. Perushoito on insuliinikorvaus pistoksina ja elintavat tulee sopeuttaa sairauteen samalla tavalla kuin diabeteksessa yleensäkin.

Maksatulehdus on yleensä alkuun niukkaoireinen ja vain verikokeella todettavissa. Se on kuitenkin vaarallinen ja vaatii pitkäaikaista lääkehoitoa. Hoito perustuu immuunivasteen manipulointiin, osittaiseen heikentämiseen, ja hoito on omiaan lisäämään erilaisten infektiosairauksien mahdollisuutta.

Mahalaukun limakalvon katesolujen vaurio estää B-12-vitamiinin imeytymisen, ja hoitamattomana tällainen ’näivetyystauti’ eli pernisiöosi anemia on vaarallinen sekkin. Hoitona käytetään B12-vitamiinia.

Varsinaisista ektodermidystrofoista voidaan mainita hampaiston kiillehäiriöt, kynsien kasvuhäiriöt, hiusten lähtö (kaljuuntumiseen asti), ihon valkoläikät sekä joskus näköä uhkaava keratiitti (sarveiskalvon tulehdus), joka vaatii silmälääkärin hoitoa ja seurantaa, usein pitkiä aikoja.

Hoito on ainakin lasten ja nuorten osalta keskitetty yliopistosairaaloitten lastenkliniikkoiden erityisvastaanotoille. Koska tauti kestää läpi elämän tulisi hoitoon liittää myös psyykkistä tukea, joko yksilöllistä tai ryhmissä tai potilaiden perheisiin kohdistuen.

## **APECED Suomessa**

APECED kuuluu ”suomalaiseen tautiperintöön”, ja samalla mitä suurimmassa määrin ns. harvinaisiin pienryhmiin. Tautia tavataan muuallakin maailmassa, mutta heidän perimämuutoksensa poikkeaa jossain määrin suomalaisille tyypillisistä geenimuutoksista. Suomessa kaikkien elossa olevien APECED-potilaiden kokonaisluku jäänee hieman alle sadan. APECED-geeniä kantaa perimässään 0,5-1% suomalaisista.

### **Lisätietoja:**

APECED r.y. toimii potilaiden ja heidän omaistensa tärkeänä yhdyssiteenä ja tukijana järjestäen esimerkiksi tapaamisia ja kursseja sekä toimittaen monipuolista tietoa asianomaisten käyttöön. Osoite on APECED-yhdistys c/o sihteeri Reija Terävä, Johan Sederholmintie 8 B 10, 00810 Helsinki, 050 3004751. Kaikki yhteystiedot löytyvät myös esimerkiksi Suomen Potilasliitosta.

Tukiperherekisteriä pitää mm. Rinnekoti-Säätiön Lasten kuntoutuskoti, os. Ruusulankatu 10, 00260 Helsinki, e-mail: [lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi](mailto:lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi)

Seikkaperäinen, yksityiskohtiin paneutuva ja monipuolinen kuvaus on löydettävissä internet-osoitteesta [www.lastenendo.sci.fi/potilaille/apeced.html](http://www.lastenendo.sci.fi/potilaille/apeced.html) (Jaakko Perheentupa: APECED-tietoa potilaille ja myös lääkäreille).