Terveiset NCL Nordic konferenssista, Malmöstä!

TEKSTI: **Lilli Hinds**, sairaanhoitaja
HUS, Lasten ja nuorten sairaudet

Minulla oli viime vuoden lopulla, marraskuussa, mahdollisuus osallistua Malmössä järjestettyyn NCL Nordic konferenssiin. Konferenssi kokosi yhteen eri alojen ammattilaisia pohjoismaista (ja vähän muualtakin maailmalta), jotka työskentelevät NCL-perheiden tai NCL-sairauksiin liittyvän tutkimuksen parissa. Tämä oli kolmas kerta, kun NCL Nordic konferenssi järjestettiin. Meitä suomalaisia oli vain kourallinen, pari vanhempaa ja pari ammattilaista.

Konferenssin järjestäjänä toimii NCL Danmark (Tanskalainen vanhempainyhdistys). Konferenssin osallistujamäärät ovat kasvaneet kolmessa vuodessa merkittävästi ja tarve yhteiselle vuoropuhelulle on ollut suurta. Osallistujina oli eri alojen ammattilaisia kuten terapeutteja, opettajia, hoitajia, lääkäreitä ja tutkijoita. Vajaa puolet osallistujista oli NCL-lasten vanhempia. NCL sairauksia on useampaa eri muotoa, näistä pohjoismaissa yleisin on CLN3 eli JNCL-tauti ja näiden lasten vanhempia olikin eniten edustettuina mukana olevissa vanhemmissa. Toki kussakin maassa potilaita on vähän, kun on kyse harvinaisesta sairaudesta.

Konferenssin tarkoituksena on edistää Pohjoismaista yhteistyötä ja jakaa tietoa harvinaisesta sairaudesta sekä tutkimuskehityksestä. Konferenssissa kuulimme paljon siitä, mitä tutkimuksia maailmalla on meneillään. Vanhempien näkökulmasta lääketutkimus on varmasti piinaavan hitaasti etenevää, mutta toivoa antavia tuloksiakin kuultiin.

Yksi esiintyjistä oli tutkimusprofessori Michelle Hastings Michiganin yliopiston lääketieteellisestä tiedekunnasta. Hän kertoi kaksosista, joilla on CLN3-tauti. Näille tytöille on annettu intratekaalisina injektioina personoitua antisense-olgonukleotidilääkettä (ASO) erittäin harvinaiseen CLN3-muotoon kesästä 2024 lähtien 2kk välein. Tyttöjen lääke on nimetty Zebronkyseniksi tyttöjen rakkaiden pehmolelujen, seepran ja apinan mukaan. Konferenssin aikaan tutkimustuloksia oli vasta lääkkeen turvallisuuteen liittyen. Nyt syksyllä 2025 ForeBatten Foundationin (jonka tyttöjen vanhemmat ovat perustaneet) nettisivuilta ilmenee, että hoito on parantanut tyttöjen kykyä syödä, juoda ja sietää melua, sekä vähentänyt heidän tarvettaan lisälääkkeille.

ForeBatten foundationin nettisivuilta selviää myös, että Vanguard Clinical Rare Disease Foundation (VCRDF) tulee johtamaan yksilöllisen antisense-oligonukleotidi (ASO)-hoidon kehittämistä. Hoito kohdistuu 1 kiloemäksen deleetioon, joka on yleisin mutaatio CLN3- taudissa. Tämä hanke tunnetaan nimellä Project Four Leaf Clover.

Tästä ja muista maailmalla meneillään olevista tutkimuksista kuulemme toivottavasti lisää seuraavassa NCL-Nordic konferenssissa.

Yksi konferenssin tavoitteista on lisätä tietoisuutta lapsuusiän dementiasta sekä NCL potilaiden erityistarpeista. Ammattilaiset saavat mahdollisuuden verkostoitua sekä perheet mahdollisuuden tukiverkoston vahvistamiseen.

NCL sairaudet ovat harvinaisia sairauksia, mutta lapsuusiän dementia liittyy useampiin eteneviin aivosairauksiin. Tällöin kyse ei ole ihan pienestä ryhmästä. Eräs luennoitsijoista toi esiin, että me voisimme oppia aikuisiän dementiasta, mutta myös aikuispuoli voisi oppia meiltä. NCL sairauksiin liittyy dementoituminen ja siihen voidaan koettaa valmistautua etukäteen. Toki sairauden kirjo ja taantumisen eteneminen vaihtelevat potilaskohtaisesti.

Lapsuusiän dementian piirteet muistuttavat aikuisten dementiaa. Lapsilla voi kuitenkin tapahtua samaan aikaan oppimista sekä dementiaa / taitojen häviämistä.

Konferenssissa oli todella laadukkaita ammattilaisten puheenvuoroja, mutta siitä huolimatta parasta antia kaiken tieteen keskellä oli kuulla perheiden näkemyksiä ja kokemuksia.

Tulevaisuuden mahdolliset lääkehoidot eivät ehdi mukana olleiden perheiden lapsia parantaa. On siis erittäin tärkeä yhdessä pohtia, miten ammattilaiset voisivat parhaiten tukea perheitä ja edistää perheiden elämänlaatua ja osallisuutta elämään parhaalla mahdollisella tavalla.

Kiitokset vielä Lane ry:lle apurahasta, mikä mahdollisti konferenssiin osallistumiseni! ■

NCL-TAUDIT

NCL-taudit ovat ryhmä perinnöllisiä, hermostoa rappeuttavia lysosomaalisia kertymäsairauksia. NCL-taudeista käytetään myös nimitystä CLN-taudit. Tälle tautiryhmälle yhteisiä oireita ja löydöksiä ovat älyllisten ja motoristen toimintojen etenevä heikkeneminen sekä useimmissa muodoissa näön menetys.

Sairausryhmän eri muodot on luokiteltu perinteisesti oireiden alkamisiän ja ilmentymien esiintymisjärjestyksen mukaan. Nykyään taudin CLN-nimipohjaisessa luokituksessa pyritään ottamaan huomioon taudin alkamisiän lisäksi myös geenitausta.

JNCL-taudissa (CLN3) lapsen varhaiskehitys on normaali. Ensimmäisenä oireena on yleensä nopeasti etenevä näön heikkeneminen 4–7 vuoden iässä. Näön heikkenemistä seuraa vaikea näkövamma tai sokeus noin 8–15 vuoden iässä.

Puhe- ja liikuntavaikeudet, älyllisen tason madaltuminen ja epilepsia tulevat esille noin kymmenestä ikävuodesta lähtien. Monimuotoiset psyykkiset oireet, kuten käyttäytymiseen ja mielialaan liittyvät ongelmat, ovat yleisiä.Taudin edetessä saattaa tulla sydänoireita ja -löydöksiä, kuten johtumishäiriöitä ja vasemman kammion liikakasvua.

Taudinkuva saattaa vaihdella potilaiden välillä ja jopa saman perheen sisarusten kesken. Eroja esiintyy siinä, missä iässä ja järjestyksessä oireet ilmaantuvat ja miten nopeasti älyllinen taso ja liikuntakyky taantuvat. JNCL-tautia sairastavan elinikä on keskimäärin 20–30 vuotta. Hoito on oireenmukaista.

LÄHDE:
Terveyskylä: genetiikan ja harvinaissairauksien talo-tautiryhmät-Suomalainen tautiperintö-Suomalaisen tautiperinnön hakukone-JNCL