

DUCHENNEN LIHASYDYSTROFIA

Opas perheille





Sisällysluettelo

1. Johdanto	04
2. Oppaan rakenteesta	05
3. Diagnosointi	11
4. Lihasvoiman ja toimintakyvyn ylläpitämisestä	14
5. Kuntoutuksesta – fysioterapia ja toimintaterapia	25
6. Ortopedia - apua luu- ja nivelongelmiin	29
7. Keuhkot - hengityslihakista huolehtiminen	31
8. Sydän ja siitä huolehtiminen	34
9. Ruuansulatus – ravitsemus, nieleminen ja muut ruuansulatukseen liittyvät asiat	36
10. Henkisen puolen hoito – käytös ja oppiminen	39
11. Leikkauksista	43
12. Häätätilanteet, ensiapu ja kiireellinen hoito	44
13. Suomea koskevat lisätiedot	46
14. Lyhenteet	48
15. Termit	49

Vastuuvapauslauseke

Tässä oppaassa julkaistujen tietojen tai ohjeiden ei ole tarkoitus korvata lääkärin tarjoamia palveluita, eikä sitä voi verrata hoitosuhteeseen. Ohjeita tulee tulkita lääkärin kanssa ja lääkäriltä kannattaa kysyä neuvoa kaikissa terveyteen liittyvissä asioissa, etenkin akuuteissa tai diagnoosia vaativissa oireissa. Jos itse ryhdytte toimenpiteisiin tämän oppaan tietojen perusteella, otatte vastuun itsellenne.

1 Johdanto

Tämä Duchennen lihasdystrofia -opas perheille pohjautuu kansainvälisen asiantuntijaryhmän laatimaan hoitosuosituksen. Sen taustalla on US Centers for Disease Control and Prevention (CDC) potilasjärjestöineen yhdessä TREAT-NMD-verkoston kanssa. Alkuperäinen tieteellinen artikkeli on julkaistu Lancet Neurology -julkaisussa. Oppaan suomennoksen on tarkastanut ja Suomea koskevan osion toimittanut erikoislääkäri Jaana Lähdetie TYKS:stä.

Alkuperäisartikkeli:

Bushby K. et al. The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management: Lancet Neurology 2010, 9(1) 77-93.

Bushby K. et al. The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care: Lancet Neurology 2010, 9(2) 177-189.

Artikkeli kokonaisuudessaan osoitteessa: <http://www.treat-nmd.eu/diagnosis-and-management-of-DMD>

Suosituksot perustuvat 84 kansainvälisen, Duchennen lihasdystrofian diagnosointiin ja hoitoon perehtyneen, eri lääketieteen aloja edustavan asiantuntijan tekemään laajaan tutkimukseen. He luokittelivat toisistaan tietämättä Duchennen lihasdystrofian hoitokäytäntöjä taudin eri vaiheissa. Arviointivaihtoehdot olivat ”**välttämätön**”, ”**käypä**” ja ”**ei-käypä**” hoito. Arviointi kattoi kaikkiaan yli 70 000 erilaista hoitovai-

toehtoa. Tältä pohjalta sovittiin ohjeet hoitokäytännöistä, jotka enemmistön mielestä edustivat ”**parasta hoitokäytäntöä**” Duchennen lihasdystrofian hoidossa.

Asiantuntijat korostivat, että DMD:n paras hoitokäytäntö edellyttää useiden eri alojen erikoisosajien **moniammatillisista työotetta**, ja tätä toimintaa koordinoimaan tarvitaan yksi vastuulääkäri tai muu terveysalan ammatilainen. Koska jokainen meistä on erilainen, myös sairastavan itsensä ja hänen perheensä on syytä pitää **aktiivisesti yhteyttä vastuulääkäriin tai muuhun terveysalan ammatilaiseen**, joka vastaa moniammatillisesta työryhmästä ja hoidon yksilöllisestä toteutuksesta.

Tämä opas tarjoaa perustietoa Duchennen lihasdystrofiasta, jotta pystyisitte osallistumaan kunnolla tähän yhteistyöhön hoitavien henkilöiden kanssa. Hoidosta vastaavan lääkärin tai terveysalan ammatilaisen tulee tuntea kaikki mahdolliset Duchennen lihasdystrofian hoitoon liittyvät näkökohdat, ja hänen käytössään tulee olla kunnolliseen hoitoon tarvittavat hoitokeinot ja eri erikoisalojen panos. Erilaisten hoitotoinenpiteiden painopiste muuttuu taudin kulun myötä. Tässä oppaassa käydään läpi Duchennen lihasdystrofian hoidon eri osa-alueet (kuva 1). Kaikkia erikoisaloja ei tarvita taudin jokaisessa vaiheessa, mutta on tärkeää, että tarvittaessa niiden asiantuntemus on saatavilla ja hoidosta vastaava henkilö saa kaikilta konsultaatiotukea.

2 Miten tätä opasta tulisi käyttää

Tämä opas sisältää paljon tietoa ja sitä voi käyttää kahdella eri tavalla. Jotkut perheet kaipaavat lähinnä tietoa siitä Duchennin lihasdystrofian vaiheesta, joka heidän lapsellaan on ajankohtainen. Toiset haluavat tietää Duchennin lihasdystrofiaan liittyvistä asioista kaiken mahdollisen juurta jaksain. Tässä kappaleessa ja taulukossa numero 1 kerrotaan mitä asiantuntijat ajattelevat Duchennin lihasdystrofian eri vaiheista ja siitä, miten Duchennin lihasdystrofiaa sairastavan hoitotarpeet taudin kulun myötä muuttuvat. Jos haluatte siirtyä suoraan kohtaan, joka on teille juuri nyt ajankohtainen, se löytynee helposti. Oppaan loppupuolella on kaksi kappaletta, joista saatkaa olla apua, kun tarvitaan helposti löydettävät ohjeet: mitä pitää muistaa, jos suunnitellaan leikkauksia, ja mitä tulee pitää mielessä hätätilanteissa. Oppaan eri osat on värikoodattu luvuittain kuten kaavio 1. Opaskirjasen loppuun on koottu sanasto, jonka tarkoitus on auttaa ymmärtämään oppaassa esiintyviä tai hoitovastuussa olevan työryhmän käyttämiä hankalahkoja termejä.

Duchennin lihasdystrofia askel askeleelta (kaavio 1)

Duchennin lihasdystrofia on etenevä sairaus. Lääkärit ja muu hoitohenkilökunta voivat usein tunnistaa ”päävaiheet” sairauden etenemisessä. Näitä päävaiheita käytetään hoitosuositusten pohjana, vaikka vaihteiden erottelu voi olla jonkin verran keinotekoisia. Silti näiden päävaiheiden nimeäminen on hyödyllistä, koska ne auttavat löytämään kuhunkin ajankohtaan suositellut hoitotoimenpiteet ja kertovat, mitä hoitavalta työryhmältä odotetaan kunakin ajankohtana.

Oireita edeltävä vaihe

Duchennin lihasdystrofiaa ei useinkaan diagnosoida ennen oireiden alkamista ellei tautia ole suvussa tai verikokeita ole otettu jostain muista syistä. Myöhäinen kävelmään oppiminen tai viivästynyt puhekehitys ovat ennakoivia oireita, mutta jäävät usein huomaamatta tai tunnistamatta tässä vaiheessa.

”Tämä opas keskittyy Duchennin lihasdystrofiaan ’lääketieteelliseltä’ kannalta, mutta on aina syytä pitää mielessä, ettei lääketieteellinen puoli ole kaikki kaikessa. Ajatuksena on, että kun lääketieteellisiä ongelmia on mahdollisimman vähän, poikanne voi jatkaa omaa elämäänsä, ja te voitte jatkaa perheenä olemista. Kannattaa muistaa, että useimmat Duchennin dystrofiaa sairastavat pojat ovat onnellisia lapsia, ja useimmat perheet pärjäävät ihan hyvin, kun diagnoosin saamista seuraava ensijärkytys on hälvennyt.”

Elizabeth Vroom

United Parents Projects Muscular Dystrophy



Varhainen kävelyvaihe

Varhaisessa kävelyvaiheessa pojilla esiintyy Duchennen lihasdystrofialle tyypillisiä, ”klassisia” oireita kuten Gowersin oire (se, että heidän on tuettavaa käsillään reisiin lattialta ylös noustessaan), vaappuva kävely ja ”varvistelu”. Portaiden kiipeäminen onnistuu, mutta tyypillisesti niin että jalat tuodaan samalle askelmalle vierekkäin eikä vuoroaskelin.

Näiden kahden ensimmäisen vaiheen aikana diagnosointi on todennäköisesti käynnissä (kappale 3).

Diagnosi: Verikokeita voidaan suositella Duchennen lihasdystrofian aiheuttavan, DNA:ssa olevan muutoksen eli geenimuutauksen toteamiseksi. Perinnöllisyysneuvontaa voidaan tarvita verikokeen tuloksen tulkitsemiseen ja sen pohtimiseksi, mitä tulos merkitsee poikanne ja muiden suvun jäsenten kannalta.

Oppiminen ja käytös: Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla pojilla on ns. normaalilapsia enemmän vaikeuksia näillä osaluilla. Osa ongelmista johtuu sairauden aivovaiikutuksista, osa liikkumisen rajoitteista. Eräät lääkkeet, esim. kortikosteroidit, vaikuttavat myös asiaan. Perheen tuki on ensiarvoisessa asemassa, ja asiantuntija-apu voi olla tarpeen oppimiseen ja käytökseen liittyvien erityiskysymysten ratkaisemiseksi (kappale 10).

Fysioterapia: Fysioterapia alkaa (kappale 5) varhaisessa vaiheessa siten, että vähitellen luodaan lihasvoimaa ylläpitävä ja lihaskireyksiä ja niveltä jäykistymistä estävä tai vähentävä harjoitusohjelma. Fysioterapeutti voi myös antaa liikuntavinkkejä koulua varten osallistumisen tukemiseksi.

Kortikosteroidit: Tässä vaiheessa on hyödyllistä tutustua erilaisiin lääkitysvaihtoehtoihin kuten steroideihin (kappale 4). Niiden käyttöä aletaan harkita motoristen taitojen kehityksen hidastuessa tai jäädessä paikoilleen. Steroidien käyttöä suunniteltaessa

tulee varmistaa, että kaikki rokotukset on annettu, ja selvittää, onko lääkkeen sivuvaikutusten riskitekijöitä olemassa ja ennalta ehkäistävissä. Esimerkiksi painonhallinnan ohjaaminen saattaa olla tarpeen.

Sydän ja hengityslihakset: Sydämen tai hengityslihasten ongelmia ei tässä vaiheessa todennäköisesti esiinny, mutta niiden toiminnan seuranta tulisi kytkeä tavanomaisesti sairaalakäynteihin ja arvioida lähtötaso (oman poikanne ’normaalitaso’). Sydämen toiminnan seuranta on suositeltavaa heti diagnoosin varmistuttua ja sen jälkeen kahden vuoden välein kymmeneen ikävuoteen saakka, jonka jälkeen seurantaa tulee tiivistää. Pneumokokki- ja influenssarokotteiden ottamisesta tulee huolehtia.

Myöhäinen kävelyvaihe

Myöhäisessä kävelyvaiheessa kävely muuttuu koko ajan vaikeammaksi, samoin kuin portaissa kiipeäminen ja lattialta ylös nouseminen.

Oppiminen ja käytös: Oppimisvaikeuksien tai käytöshäiriöiden ilmetessä tarvitaan ammattiauttajien jatkuva tukea ja kävelykyvyn menetyksestä selviäminen saattaa vaatia erityishuomiota ja sopeutumiskeinoja (kappale 10).

Fysioterapia: Liikelaajuudet ja itsenäinen selviytyminen ovat edelleen kuntoutuksen painopiste (kappale 5). Mikäli lihasten tai jänteiden kireydet alkavat käydä fysioterapian kannalta liian vaikeiksi, ortopedin arvio tilanteesta on tarpeen. Pyörätuoliin ja sen istuimen asentoon ja tukevuuteen tulee kiinnittää erityistä huomiota itsenäisen liikkumisen ja mukavuuden turvaamiseksi.

Kortikosteroidit: Kortikosteroidihoidon jatkuminen tässä vaiheessa on tärkeää, ja lääkkeen annostusta tulee tarvittaessa säätää (kappale 4) ja sivuvaikutuksiin tulee kiinnittää huomiota. Lihasvoiman ja toimintakyvyn arvio kahdesti vuodessa on tärkeää. Jatkuva painonhallinta edellyttää, että huo-

mioidaan taipumus ali- tai ylipainoisuuteen ja jos ongelma todetaan, siihen puututaan kunnolla (kappale 9).

Sydän ja hengityslihakset: Selvien hengitystai sydänongelmien riski (kappaleet 7 ja 8) on edelleen pieni, mutta sydämen ja hengityslihasten jatkuva seuranta on välttämätöntä. Sydämen kaikututkimus ja muita kokeita tulisi tehdä vuosittain 10 -vuotiaasta alkaen. Lääkäri suosittelee hoitoa, mikäli kaikututkimuksessa näkyy muutoksia.

Varhainen kävelykyvytön vaihe

Varhaisessa kävelykyvyttömyyden vaiheessa poika tarvitsee käyttöönsä pyörätuolin. Alkuun hän ehkä pystyy itse kelaamaan pyörätuolia ja ryhti on vielä hyvä (kappale 5).

Oppiminen ja käytös: Sairauden etenemisen aiheuttamasta takaiskusta huolimatta on tärkeää kannustaa lasta itsenäisyyteen ja rohkaista häntä osallistumaan nuoruusiän normaaleihin toimintoihin niin koulussa kuin vapaa-ajalla.

Fysioterapia: Huomion kiinnittäminen yläraajojen kireyksiin (olkapäät, kyynärpäät, ranteet ja sormet) on erittäin tärkeää. Myös seisomatuet ja muut apuvälineet, joiden avulla poikanne pystyy seisomaan, tulevat tarpeellisiksi. Selkärangan käyristymistä eli skolioosia esiintyy kortikosteroidien yleistyneen käytön ansiosta nykyisin harvemmin kuin ennen, mutta siitä huolimatta ryhdin tarkkailun merkitys korostuu kävelykyvyn menetyksen myötä. Joissain tapauksissa skolioosi voi kehittyä melko nopeasti, jopa kuukausien kuluessa (kappale 6). Ortopedin panosta voidaan tarvita jalkojen asennon aiheuttamien ongelmien takia, koska niistä voi seurata kiputiloja ja epämukavuutta, ja sopivia jalkineita voi olla vaikea löytää.

Kortikosteroidit: Steroidien käytön jatkuminen on edelleen tärkeä hoidon osa tässä vaiheessa (kappale 4), olipa se aloitettu jo aiemmin ja jatkettu tähän asti tai aloitettu vasta nyt.

Sydän ja hengityslihakset: Sydämen toiminnan vuosittainen seuranta on edelleen olleellisen tärkeää ja sen mahdollinen heikkeneminen tulee hoitaa ripeästi (kappale 8). Hengitysfunktion heikkeneminen alkaa usein kävelykyvyn menetyksen myötä, ja hengityksen tukemiseen sekä yskimisen avustamiseen tähtäävä porrastettu hoito-ohjelma tulee ajankohtaiseksi (kappale 7).

Myöhäinen kävelykyvytön vaihe

Myöhemässä kävelykyvyttömyyden vaiheessa yläraajojen toiminta ja hyvän asennon ylläpito heikkenevät vähitellen ja ongelmista tulee todennäköisempiä.

Fysioterapia: On tärkeää pohtia fysioterapeutin kanssa, minkälaiset apuvälineet edistävät parhaiten itsenäistä liikkumista ja osallistumista. Muunlaisia apuvälineitä ja kodin muutostöitä voidaan tarvita päivittäisiin toimintoihin kuten syömiseen, WC:ssä käymiseen, peseytymiseen, vuoteeseen menoon ja vuoteessa kääntymiseen.

Kortikosteroidit: Hoitotiimin kanssa arvioidaan ja pohditaan steroidien annostukseen, ravitsemukseen ja painonhallintaan liittyviä asioita.

Sydän ja hengityslihakset: Sydämen ja keuhkojen toimintakyvyn seuranta kahdesti vuodessa on suositeltavaa. Usein saatetaan joutua turvautumaan tarkempiin tutkimuksiin ja hoitoihin.

Monet nuoret Duchennen lihasdystrofiaa sairastavat miehet elävät tyydyttävää aikuisen ihmisen elämää. Hyvä etukäteissuunnittelu mahdollistaa tietun, mutta itsenäisen aikuisen elämän kaikkine siihen kuuluvine mahdollisuuksineen ja haasteineen.

Seuraavat kappaleet käsittelevät erikseen kymmentä eri Duchennen lihasdystrofian hoidon osa-aluetta, jotka on esitetty kaaviossa 1.

Kaavio 1.

Hoidon osa-alueet Duchennen lihasdystrofian eri vaiheissa



Ortopediset leikkaukset harvoin tarpeen

Akillesjänteen pidentysleikkausta voidaan joissain tapauksissa harkita

Ortopedia

Ryhdiin tarkkailu skolioosiin kehittymisen varalta. Röntgenkuvaus vuosittain. Selkärangan jäykistysleikkaus tietyissä tapauksissa. Nilkan tai jalan asennon korjausleikkaus joissain tapauksissa.

Kuuhkojen toimintakyky normaali
Rokotushjelman mukaiset rokotukset kuntoon, lisäksi pneumokokki- ja influenssarokotus

Hengitysongelmien riski pieni
Seuranta

Hengityksen heikkenemisen riski kasvaa
Hengitysfunktion mittaukset aloitetaan.

Hengityksen heikkenemisen riski kasvaa
Hengitysfunktion mittaukset ja hengitystukihoito

Kuuhkot

Sydämen kaikututkimus diagnosoim varmistuksessa tai 6-vuotiaana

Sydämen seuranta vähintään 2 vuoden välein 10-vuotiaaksi, sen jälkeen vuosittain

Seuranta kuten edellisessä vaiheessa
Riski sydänongelmiin kasvaa iän myötä: oireettomanakin hoidettava
Tavanomaiset sydämen vajaatoiminnan hoidot käyttöön jos sydämen toiminta heikkenee

Sydän

Kasvukäyrästä painon seuranta
Ravitsemusneuvonta yli- tai alipainoistapauksissa

Huomioidaan mahdolliset nielemisongelmat

Ruuan sulatus-elimistö

Perheen tukeminen, kehitysviiveen, oppimisvaikeuksien ja käytöshäiriöiden arviointi ja varhaisen puuttuminen

Oppimis-, käytös- tai sopeutumisvaikeuksien arviointi ja hoito
Tuetaan itsenäisyyttä ja sosiaalisten suhteiden kehitystä

Aikuisten palveluiden piiriin siirtymistä suunnitellaan

Henkinen hyvinvointi



3 Diagnoosi

Hoito diagnoosihetkellä

Diagnoosi on lääketieteelliseen tietoon perustuva käsitys terveysongelman, sairauden tai tautitilan syistä. Oikeaan diagnoosiin päätyminen on tärkeää, mikäli lääkäri epäilee Duchennen lihasdystrofiaa. Hoidon tavoitteena tässä vaiheessa onkin saada tarkka diagnoosi niin nopeasti kuin mahdollista. Kun diagnoosi tulee pian, koko perhe saa tietoa Duchennen lihasdystrofian etene- misestä, periytyvyydestä sekä hoitomahtol- lisuuksista. Asianmukainen hoito voidaan käynnistää ja perheelle voidaan alkaa tarjota tietoa ja tukea. Diagnoosin tekävän lääkärin tulisi mieluiten olla lihastauteihin perehtynyt erikoislääkäri (Suomessa lastenneurologian erikoislääkäri), joka osaa itse tutkia lapsen kliinisesti sekä määrätä ja tulkita tarpeelliset verikokeet. Perheen jatkoseurantaan ja tuke- miseen diagnosoinnin jälkeen kuuluu usein myös perinnöllisyysneuvonta perinnöllisyys- lääkärin vastaanotolla.

Koska epäillä tätä diagnoosia?

Ensimmäinen epäily herää usein seuraavien kolmen oireen pohjalta (vaikkei suvussa olisi- kaan Duchennen lihasdystrofiaa):

Lihasten toiminnan ongelmat

Useimmiten joku perheenjäsenistä huomaa, että jotain on vialla. Duchennen lihasdystrofi- aa sairastavilla pojilla kävelemään oppiminen viivästyy. Heidän pohjelihaiksensa saattavat olla normaalia paksummat tai juokseminen, hyppiminen tai portaiden kiipeäminen voi tuottaa vaikeuksia. He kaatuilevat ja kompu- roivat helposti ja saattavat kävellä varpail- laan. Myös puheen kehitys voi viivästyä. Yksi Duchennen lihasdystrofian klassinen oire on ”Gowersin oire”. Siinä poika ottaa kädet avuksi ja ”kiipeää” vartaloaan pitkin ylös työntääkseen itsensä pystyasentoon. Oire johtuu lantion ja reisien lihasten heikkoudesta (kuva 2).

Korkea kreatiinikinaasiarvio (CK)

verikokeessa

Jos todetaan korkea CK-arvo verikokeessa, tulee tehdä kiireellinen lähete lihastauteihin erikoistuneelle lääkärille (lastenneurologille) diagnoosin varmistamiseksi. Korkeita arvoja voi esiintyä muissakin lihassairauksissa tai -vaurioissa, eikä korkea CK-arvo yksinään riitä Duchennen lihasdystrofian diagnoosiin.

Korkeat maksaentsyymiarvot

(ASAT ja ALAT) verikokeessa

Korkeat maksaentsyymiarvot yhdistetään usein maksasairauksiin, mutta lihasdystrofi- at voivat myös aiheuttaa tällaisen nousun. Odottamattoman korkeiden maksaentsy- ymiarvojen - ilman muunlaista syytä - tulisi herättää epäilyn myös korkeasta kreatini- ki- naasiarvosta, jolloin voidaan epäillä myös li- hasdystrofian diagnoosia. Koepalan ottamista maksasta ei suositella.

Viivästynyt puheen kehitys

Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla lap- silla on usein myös viive puheen kehityksessä ja joskus tämä on ensimmäinen havaittu oire (katso kappale 10).

TÄRKEÄ MUISTAA:

1. Diagnoosin saaminen on tärkeä askel, jonka pohjalta pääsette yhdessä lääkärinne kanssa suunnittelemaan poikanne hoitoa.
2. Lääkäri ei voi diagnosoida Duchennen lihasdystrofiaa pelkän CK-arvon perusteella. Jos poikanne CK-arvo on kohonnut, tulee lääkärin varmistaa diagnoosi geenitestillä.
3. ETTE OLE YKSIN. Kysykää lääkäriltänne kaikkia mieltä askarruttavia asioita ja ha- keutukaa perinnöllisyysneuvontaan.
4. Nyt on myös aika olla yhteydessä tuki- ryhmään tai potilasjärjestöön vertaistuen saamiseksi. Vaihtoehtoja löytyy sivustoilta: www.treat-nmd.eu/dmdpatientorganisa- tions ja www.lihastautiliitto.fi

Diagnoosin varmistaminen

Duchennen lihasdystrofia on perinnöllinen sairaus – sen aiheuttaa DNA-muutos eli mutaatio eli geenivirhe dystrofiinin geenissä. Diagnoosi täytyy varmentaa yleensä verestä tehtävällä geenitestillä, mutta muitakin kokeita joudutaan usein tekemään. Taustatietoa geenitesteistä löytyy Laatikosta 1.

Testit

1. Geenitesti

Geenitesti on aina tarpeen tehdä, vaikka Duchennen lihasdystrofia olisi ensin varmistunut lihaskoepalasta. Erilaisilla geenitesteillä saadaan tarkkaa ja yksityiskohtaisempaa tietoa Duchennen lihasdystrofian aiheuttavasta geenivirheestä tai mutaatiosta. Diagnoosin varmistaminen geenitestillä on tärkeää monesta syystä. Se auttaa arvioimaan, soveltuuko poika kenties erilaisiin mutaatiokohtaisiin klinisiin hoitokokeisiin, ja se auttaa perhettä myös sikiödiagnostiikkaan ja mahdollisiin tuleviin raskauksiin liittyvässä päätöksenteossa.

Geenivirheen tai mutaation varmistamisen jälkeen äideille tulisi tarjota mahdollisuus geenitestiin kantajuuden toteamiseksi tai poissulkemiseksi. Tämä tieto on tärkeä äidinpuoleisen suvun naispuolisille jäsenille (siskot, tyttäret, tädit, serkut), koska he saattavat myös olla kantajia.

Geenitesti ja lähete perinnöllisyysneuvontaan perinnöllisyyslääkärille tehdään, jotta perheelle selvennetään testin tulokset sekä niiden mahdollinen merkityksen muille suvun jäsenille (katso laatikko 1).

2. Lihaskoepalan ottaminen

Hoitavan lääkärin suosituksesta voidaan ottaa myös lihaskoepala (pieni näyte lihaskudoksesta analysoitavaksi). Duchennen lihasdystrofian aiheuttama geenimutaatio tarkoittaa, ettei elimistö pysty muodostamaan valkuaisainetta, jonka nimi on dystrofiini, tai että sitä muodostuu aivan liian vähän. Lihaskoepalasta voidaan saada tieto lihassoluissa olevan dystrofiinin määrästä (katso kuva 3).

Mikäli diagnoosi on jo varmistettu geenitestillä, ei lihaskoepalan ottaminen ole välttämättä tarpeellista. Joissakin paikoissa diagnoosi kuitenkin tehdään lihaskoepalan pohjalta. Lihaskoepalan avulla varmistetun diagnoosin jälkeenkin geenitesti on tärkeä, jotta taudin aiheuttama tarkka geenivirhe tai mutaatio saataisiin selville.

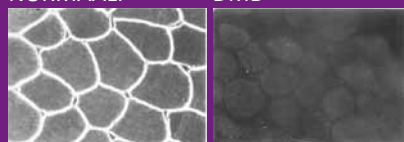
Lihaskoepala tutkitaan normaalisti kahdella eri tavalla: dystrofiinin immunosytoke-miallisella ja immunoblotting-tekniikkaa hyödyntävällä tutkimuksella. Nämä testit määrittävät, onko lihaksessa dystrofiinia vai ei ja auttavat erottamaan Duchennen lihasdystrofian taudin lievemmästä muodosta.

Kuva 3

Lihaskoepala; Vas: normaali lihas, jossa dystrofiini näkyy lihassäikeitten ympärillä. Oik: ilman dystrofiinia.

NORMAALI

DMD



3. Muut testit

Aikaisemmin lapsen lihastautiepäilyn tutkimukseen sovellettiin usein lihassähkö- eli EMG- ja hermoratututkimuksia (neulatesti). Asiantuntijoiden mielestä ne eivät kuiten-

kaan ole asianmukaisia eivätkä tarpeellisia tutkimuksia Duchennen lihasdystrofiaa epäiltäessä.

Laatikko 1

Miksi varmistus geenitestillä on tärkeää?

Perinnöllisyysneuvonta ja kantajatestaus:

- Joskus Duchennen lihasdystrofian aiheuttama geenivirhe esiintyy pojalla sattumalta, jolloin puhutaan spontaanista mutaatiosta. Muussa tapauksessa geeni on peräisin pojan äidiltä.
- Jos äidillä on mutaatio, häntä nimitetään ”kantajaksi” ja hän saattaa siirtää geenivirheen eteenpäin muille lapsilleen. Äidiltään geenimutaation saaneet pojat sairastuvat Duchennen lihasdystrofiaan, tyttäristä puolestaan tulee äitinsä tapaan kantajia. Tieto kantajuudesta auttaa äitiä harkitsemaan vaihtoehtoja tulevissa raskauksissa ja hänen naispuoliset sukulaisensa (siskot, tyttäret, tädit, serkut) voivat tutkituttaa itsensä ja selvittää, onko heilläkin riski saada Duchennen lihasdystrofiaa sairastava poika.
- Vaikka nainen ei olisikaan kantaja, on tulevissa raskauksissa pieni riski, koska mutaatiota voi esiintyä munasoluissa. Tätä kutsutaan ”sukusolulinjan mosaikismiksi”.
- Kantajalla on myös pieni sydämen toiminnanvajauksen tai jalkojen heikkouden riski myöhemmällä iällä. Tieto kantajuudesta auttaa tunnistamaan tämän riskin ja saamaan oikeanlaisia neuvoja.

- Tarkempaa tietoa kantajuudesta ja perinnöllisyydestä saa perinnöllisyysneuvonnasta.

Mahdollisuus klinisiin hoitokokeisiin:

Useita tiettyihin mutaatioihin kohdistuvia Duchennen lihasdystrofian klinisiä hoitokokeita on käynnissä. Geenitesti on tärkeä, jotta voidaan selvittää, onko lapsellanne edellytyksiä päästä tällaisiin hoitokokeisiin. Jotta tutkimuksiin soveltuvat pojat löytyisivät, tulee rekisteröityä potilasrekisteriin (Suomen Lihastautirekisteri).

Tärkeintä on selvittää, määritteleekö tehty geenitesti mutaation riittävän tarkasti nykystandardien mukaisesti. Ellei, kannattaa uuden ja tarkemman testin suorittamisesta neuvotella hoitavan lääkärin kanssa. Tarkan mutaation täytyy olla selvillä myös, jos haluat liittyä Duchennen lihasdystrofian potilasrekisteriin. Tarkempia tietoja geenitesteistä ja siitä, kuinka niillä saadaan ehdottoman tarkka mutaatiotulos, on alkuperäisessä artikkelissa (kts etusivu).

Eri maiden Duchennen lihasdystrofian (DMD) potilasrekistereistä on luettelo osoitteessa: www.treat-nmd.eu/patientregistries Suomen lippua klikkaamalla pääsee Suomen rekisteriin.

Ko. sivustoilta löytyy myös lisää tarkempia tietoa.

4 Lihastaudin hoito – Lihasvoiman ja toimintakyvyn ylläpitämisestä

Mitä arviointeja tulisi tehdä ja miksi

Poikanne tulisi olla erikoislääkärin säännöllisessä seurannassa. Vastaanotolla selvittää, miten asiat etenevät ja huomataan, jos tulee esiin jotain epätavallista, mitä täytyisi tutkia tarkemmin. Tämä on tärkeää, jotta voidaan päättää uusien hoitomuotojen aloittamisesta juuri oikealla hetkellä, ja jotta voidaan ennakoida ja ennalta ehkäistä eteen tulevia ongelmatilanteita mahdollisimman hyvin. Lapsenne olisi hyvä käydä lääkäriillä puolivuositain, ja tavata lastenneurologian yksikön fysioterapeutti ja/tai toimintaterapeutti joka 4. kuukausi, mikäli mahdollista. Duchennen lihadystrofiaa sairastavan henkilön seuraamiseen tarkoitetut mittarit saattavat vaihdella eri klinikoilla. Tärkeintä on että mittauksia tehdään säännöllisin välein, jotta hoitotoimenpiteiden vaikutusta voidaan arvioida kunnolla. Seuraavia asioita säännöllisesti mittaamalla voidaan seurata, miten sairaus etenee:

LIHASVOIMA: Lihasvoimaa voidaan mitata usein eri tavoin, jotta nähtäisiin, muuttuvatko ne voimat, joilla eri nivelet saadaan liikkumaan.

NIVELTEN LIIKERADAT: Liikeratoja mitataan mahdollisten nivelten kontraktuurien (jäykistymien) tai virheasentojen syntymisen varalta sekä niitä parhaiten estävien venytysten ja harjoitusten suunnittelemiseksi.

NOPEUS: Monella klinikalla on tapana mitata kellon kanssa esimerkiksi lattialta nousemiseen, tietyn matkan kävelemiseen tai usean portaan kiipeämiseen kuluva aika. Tämä antaa arvokasta tietoa sairauden etenemisestä tai hoidon vasteesta.

LIIKUNTAKYKYMITTARIT: Liikuntakyvyn tes-

taamiseen on useita erilaisia mittareita. Sairaalasanne tulisi käyttää säännöllisesti yhtä ja samaa menetelmää taudin seuraamiseen systemaattisella tavalla. Erilaisia mittareita voidaan tarvita sairauden eri vaiheissa.

PÄIVITTÄISET TOIMINNOT: Nämä testit auttavat hoitavaa työryhmää arvioimaan lisäavun tarvetta itsenäisen selviytymisen tukemiseksi.

TÄRKEÄ MUISTAA:

1. Koska poikanne lihaksissa ei ole dystrofinia, hänen lihaksensa heikkenevät asteittain.
2. Tietäntyypinen liikunta ja väsyminen voi pahentaa lihasvauriota.
3. Lääkäri ymmärtää lihasheikkouden etenemisen ja osaa auttaa poikanne valmistautumaan sairauden seuraavaan vaiheeseen.
4. Tieto poikanne lihasten toiminnasta on lääkäriille ensiarvoisen tärkeää – sen perusteella oikeanlaiset hoidot voidaan aloittaa hyvissä ajoin.

Lihasoireiden lääkehoito

Uusia lääkehoidon mahdollisuuksia Duchennen lihadystrofian hoitamiseksi tutkitaan tällä hetkellä paljon. Tässä oppaassa on asiantuntijoiden ohjeita, jotka koskevat vain niitä lääkkeitä, joista on jo olemassa tarpeeksi tutkimustietoa. Suositukset tulevat jatkossa muuttumaan, kun uusia tutkimustuloksia (esim. kliinisistä hoitokokeista) kertyy. Ohjeistoä päivitetään uusien tulosten perusteella. Vaikka käytettävissä olevien hoitomenetelmien määrä tulevaisuudessa oletettavasti kasvaa, tällä hetkellä ainoa lääkehoito, jota asiantuntijat yksimielisesti riittävän tutkimus-

näytön perusteella suosittelevat Duchennen lihasdystrofian lihasoireiden hoitoon, on kortikosteroidihoito. Tässä luvussa käsitellään tarkemmin steroidien käyttöä. Liitännäisoireiden, kuten esim. sydänongelmien, lääkehoitoja käsitellään myöhemmin.

Kortikosteroidihoito - askel askeleelta

Steroideja käytetään usean muunkin taudin hoidossa, ja niiden käytöstä on maailmalla paljon kokemusta. Ei ole epäilystäkään, että useat Duchennen lihasdystrofiaa sairastavat saavat niistä apua, mutta lääkehoito edellyttää mahdollisten sivuvaikutusten aktiivista huomioimista. Steroidihoito on hyvin tärkeää Duchennen lihasdystrofiassa ja sitä tulisi pohtia kaikkien perheiden kanssa jo varhaisessa vaiheessa.

TAUSTAA

- **Lääkkeistä ainoastaan steroidit (tarkemmin glukokortikoidit tai kortikosteroidit) hidastavat tutkimusten mukaan Duchennen lihasdystrofiaa sairastavan lihasvoiman ja liikuntakyvyn heikkenemistä.** Steroidihoidon tavoitteena on säilyttää lapsen itsenäinen kävelykyky mahdollisimman pitkään, jotta hän voi osallistua normaalielämään. Myöhemmänä tavoitteena on vähentää sydämen, hengityselimistön ja luuston ongelmia. Lääkehoito voi myös pienentää skolioosin (selkärangan käyristymisen) riskiä.

- **Sivuvaikutusten ehkäisyyn ja hallintaan tulee tarttua ennakoivasti ja aktiivisella otteella.** Mahdollisiin ongelmiin tulee puuttua AJOISSA ennenkuin tilanne ehtii muuttua vakavammaksi. Steroidien käyttöön liittyviä sivuvaikutuksia on koottu taulukkoon 1.

STEROIDIEN KÄYTÖN ALOITUS JA LOPETUS

- **Paras hetki aloittaa kortikosteroidien käyttö on sairauden ”suvantovaihe” – kun pojan**

liikunnalliset taidot lakkaavat kehittymästä, mutta eivät ole vielä alkaneet heiketäkään. Tämä sijoittuu useimmiten jonnekin 4-6 ikävuoden välille. Steroidien käytön aloittaminen ei ole suositeltavaa lapsilla, joiden liikunnalliset taidot vielä kehittyvät, etenkin ennen kahden vuoden ikää.

- **Kansallisen rokotusohjelman mukaiset rokotukset tulisi ottaa ennen steroidihoidon aloittamista ja vesirokon vastustuskypyn tulisi olla hankittuna (sairastamalla tai rokotamalla).**

- **Steroidihoidon aloittaminen kävelykykynsä menettäneelle pojalle/nuorelle miehelle on aina yksilöllinen päätös, josta tulee neuvotella lääkärin kanssa riskitekijät huomioon ottaen.** Mikäli steroidihoito on aloitettu käveluvaiheessa, monet asiantuntijat suosittelevat sen jatkamista kävelykyvyn menettämisen jälkeenkin. Kävelykyvyn menettäneelle hoitotavoitteena on yläraajojen lihasvoiman ylläpitäminen, skolioosin etenemisen hidastaminen sekä sydämen ja hengityselimistön toimintakyvyn heikkenemisen lykkääminen.

TÄRKEÄÄ MUISTAA:

1. Steroidit ovat ainoat lääkkeet, jotka tutkitusti hidastavat taudin etenemistä.
2. Muistakaa aina mainita lääkärille tai poikaanne hoitaville terveydenhuollon työntekijöille, että hänellä on steroidilääkitys. Erityisen tärkeää tämä on leikkaus-, infektio- tai onnettomuustilanteissa, koska steroidit voivat heikentää elimistön puolustusjärjestelmää.
3. Poikanne steroidin käyttöä ei pidä koskaan lopettaa yhtäkkiä.
4. Poikanne tulisi käydä säännöllisesti steroidien käyttöön perehtyneen lääkärin seurannassa. Lääkäriltä saatte tietoa mahdollisista sivuvaikutuksista ja siitä, onko pojallanne vaara saada näitä sivuvaikutuksia.



Steroidien valinta

Suomessa kortikosteroidin valinnassa ei yleensä ole ongelmia. Muualla saattaa hämmentää, että eri lääkärit toimipaikasta riippuen määräävät erilaisia steroidivalmisteita erilaisilla annostuksilla ja ohjeilla. Tähän ohjeistoon on yritetty koota selkeä, tehokas ja turvallinen menettelytapaohje, johon liittyy toimintakyvyn ja sivuvaikutusten säännöllinen seuranta:

- **Prednisoloni ja deflatsakort** ovat kaksi yleisimmin Duchennen lihasdystrofian hoidossa käytettyä lääkeainetta ja niiden uskotaan olevan vaikutustavaltaan samanlaisia. Kumpakaan ei pidetä toista parempana. Tutkimustyö on tärkeää ja auttaa tulevai-

suudessa ymmärtämään niiden vaikutusmekanismeja entistä paremmin.

- Lääkeaineen ja valmisteiden valinta riippuu siitä, mitä lääkettä kussakin maassa on saatavana (huom. Deflatsakort ei ole Suomessa kaupan), perheelle koituvista kuluista, lääkkeen antoreitistä sekä havaituista sivuvaikutuksista. Prednisolonin etuina ovat edullisuus sekä saatavuus tabletti muodossa ja injektionesteenä. Deflatsakortin etuna on joidenkin kohdalla hieman pienempi painonnousun vaara.

- Asiantuntijaryhmä suosittelee aloittamaan lääkityksen päivittäisellä annostelulla eikä muilla tavoin. Tutkimustieto voi tulevaisuudessa muuttaa tätä suositusta.

Laatikko 2

Steroidien aloitus- ja ylläpitoannokset

- Suositeltu prednisolonin aloitusannos on 0,75mg/kg/vrk ja deflatsakortille 0,9 mg/kg/vrk, aamuisin otettuna. Joillekin lapsille hoidon aloitus aiheuttaa ohimeneviä käytösoireita (yliaktiivisuutta, mielialan vaihteluita) muutamaksi tunniksi lääkkeen ottamisen jälkeen. Heidän kohdallaan voi kokeilla, lievittäisikö lääkkeen ottamisen siirtäminen iltopäivään tämän tyyppisiä sivuvaikutuksia.
- Kävelevien annosta yleensä lisätään lapsen kasvun myötä kunnes lapsi saavuttaa 40 kg:n painon. Prednisolonin annoksen nostaminen pysäytetään normaalisti 30 mg/vrk tasolle ja deflatsakortin 36 mg/vrk tasolle.
- Kävelykykynsä menettäneiden, ylläpitoannoksella olevien ja yleensä yli 40 kg painavien teini-ikäisten prednisolonin annostusta lasketaan yleensä 0.3-0.6 mg/kg/vrk välille. Vaikka tämä annos jää alle 30 mg/vrk huippuannoksen, sillä saavutetaan huomattava hyöty.
- Ylläpitoannoksen määrittely on tasapainottelua kasvun, steroidivasteen ja sivuvaikutusten haitan välillä. Niinpä annostusta tulee seurata joka lääkärikäynnillä seurantakokeiden tulosten perusteella sekä arvioimalla, aiheutuuko sivuvaikutuksista ylittesääsemättömiä hankaluuksia.
- Pojille, joiden toimintakyky alkaa heiketä ja joiden steroidiannos on suhteellisen matala (pienempi kuin aloitusannos kiloa kohti), tulisi harkita ”toimintakyvyn pelastavaa” annostuksen säätämistä. Tällöin annosta nostetaan tavoitetasoon ja mahdollinen hyöty arvioidaan 2-3 kuu-kauden kuluttua.
- Lääkkeen suositellusta annostuksesta ei ole yksimielisyyttä, mikäli hoito aloitetaan vasta kun kävelykyky on jo menetetty. Steroidihoidon tehokkuudesta skolioosin tai sydämen ja hengityselimistön heikkenemisen ehkäisyssä ei tällaisessa tilanteessa myöskään ole tietoa. Asia vaatisi lisää tutkimusta.



Laatikko 3

- Lääkeannosta voi laskea 25 – 30 %, mikäli sivuvaikutuksia on paljon tai ne käyvät hallitsemattomiksi, ja sopia puhelinsoitosta tai vastaanottokäynnistä kuukauden kuluttua sivuvaikutusten hallinnan seuraamiseksi.
- Mikäli päivittäisen lääkeannoksen laskemisesta ei ole apua edellämainitun kaltaisiin, ylitsepääsemättömiin sivuvaikutuksiin, tulee annostelua muuttaa.
- Steroidilääkitystä ei vakavista-kaan sivuvaikutuksista huolimatta tule lopettaa ennenkuin annosta on vähintään kertaalleen laskettu ja annostelutapaa muutettu. Tämä suositus koskee sekä käveleviä että kävelykyvyn menettäneitä potilaita.
- Mikäli annoksen laskeminen ja annostelutavan muuttaminen eivät auta selviytymään riittävän hyvin sivuvaikutusten kanssa ja sivuvaikutukset käyvät hallitsemattomiksi ja sietämättömiksi, tulee harkita lääkityksen lopettamista. Lopettamis- päätöksestä tulee aina neuvotella lääkärin kanssa, eikä lääkettä saa koskaan lopettaa yksin.



Steroidit ja sivuvaikutukset (Laatikat 3 ja 4 sekä taulukko 1)

Sivuvaikutusten seuranta ja tarkkailu on tärkeää, kun steroidilääkitys on aloitettu. Steroidit ovat ainoat lääkkeet, joita asian- tuntijat voivat yksimielisesti suositella.

Vaikka laatikossa 4 on lueteltu useita melko laajalti käytössä olevia lääkkeitä, on mahdollista päätellä, ovatko ne tehokkaita vai eivät, koska niistä ei ole riittävästi tutkimus- tietoa. Kaikesta lääkityksestä on tärkeää neuvotella lääkärin kanssa ennen kuin aiotte aloittaa tai lopettaa jonkun lääkkeen tai lisäravinteen.

Laatikko 4

Muut lääkkeet ja lisäravinteet

Asiantuntijat ovat tutkineet suuren määrän lääkkeitä ja lisäravinteita, joita tiedetään käytetyn eräissä tapauksissa Duchennen lihasdystrofian hoitoon. He ovat perehtyneet näistä aineista julkaisuun tietoon ja tutkineet, onko niiden käyttö niin turvallista tai tehokasta, että käyttöä voitaisiin suositella.

Asiantuntijoiden johtopäätökset ovat seuraavat:

- Anabolisen steroidin, oksandrolonin, käyttö ei ole suositeltavaa.
- Botuliinitoksiinin käytön turvallisuutta Duchennen lihasdystrofiaa sairastavien niveljäykistymien ehkäisyyn ja hoitoon ei ole vielä riittävästi tutkittu eikä sitä voida suositella.

● Kreatiinin käytölle ei ole perusteita. Saattunaistetussa vertailevassa Duchennen lihasdystrofian hoitokokeessa siitä ei voitu osoittaa olevan mitään selvää hyötyä. Mikäli kreatiinia käyttävällä henkilöllä on viitteitä munuaisongelmista, tulee tämän lisäaineen käyttö lopettaa.

● Tutkimusten pohjalta muitakaan Duchennen lihasdystrofiassa joskus käytettyjä lääkkeitä tai lisäravinteita ei voi suositella. Tällaisia aineita ovat mm. ubikinoni, koentsyymi-Q, karnitiini, aminohapot (glutamiini, arginiini), antioksidantit (kalaöljy, E-vitamiini, vihreä teeuute, pentoksifylliini) ja erilaiset yrtti- tai kasviuutteet. Asiantuntijoiden mukaan julkaistussa kirjallisuudessa ei ole tarpeeksi näyttöä näiden aineiden vaikutuksista.

● Tutkijat olivat yksimielisiä siitä, että lääkkeitä ja lisäravinteista tarvitaan lisää tutkimustietoa. He kannustavat perheitä olemaan aktiivisia esim. osallistumalla potilasrekistereihin, jotta uutta tutkimustietoa kertyisi.



Taulukosta 1 (seuraavalla aukeamalla) löytyy yhteenveto tavallisimmista sivuvaikutuksista, jotka vaativat seurantaa, ja niiden hoitamisesta. Annostuksen ylläpito- ja nostovaiheessa tulee huomioida vaste, painon ja pituuden kehitys sekä sivuvaikutukset ja niiden kanssa pärjääminen.

Taulukko 1

Steroidien sivuvaikutukset: seuranta- ja toimenpidesuositukset

Tähän taulukkoon on koottu yleisimpiä korkea-annoksisen steroidihoidon kasvuikäisille lapsille aiheuttamia pitkäaikaisia sivuvaikutuksia. On tärkeää muistaa, että eri ihmiset reagoivat steroideihin hyvin eri tavoin. Steroidihoidon onnistuminen riippuu siitä, tiedostetaanko uhkaavat haittavaikutukset, ennaltaehkäistäänkö niitä ja vähennetäänkö haittoja mahdollisuuksien mukaan. Lääkeannoksen vähentäminen on välttämätöntä, jos sivuvaikutukset ovat kohtuuttomia tai hallitsemattomia. Jos annoksen vähentämisestä ei ole apua, pitää annosta laskea edelleen tai kokeilla toisenlaista annostelua ennen kuin tästä hoidosta kokonaan luovutaan.

Steroidin sivuvaikutus	Seurantasuositus	Pohtikaa näitä seikkoja keskenänne ja lääkärinne kanssa
Yleiset ja ulkonäköseikat Painonnousu Lihavuus	Ravitsemusneuvonta kaikille ennen hoidon aloittamista. Steroidien ruokahalua lisäävästä vaikutuksesta tulee varoittaa.	On tärkeä, että koko perhe syö järkevästi lihomisen välttämiseksi. Hakekaa ruokavaliota ja ravitsemusta koskevaa neuvontaa koko perheelle.
Kasvojen pyöristyminen (Cushing-oireet, ”kuukasvot”)	Kasvojen ja poskien pyöristyminen ilmenee vähitellen.	Ruokavalion huolellinen tarkkailu sekä suolan ja sokerin rajoittaminen saattavat ehkäistä ongelmia.
Ihokarvoituksen lisääntyminen (hirsutismi)	Lääkärin seuranta.	Ei yleensä ole niin vakavaa että lääkitystä pitäisi muuttaa.
Akne, silsa, syyliät	Havaittavissa teini-ikäisillä.	Hoidetaan erikseen näihin tarkoitetuilla, iholle levitettävillä lääkkeillä. Älkää muuttako hätiköiden steroidihoitoa, ellei tilanne häiritse lasta kovasti.
Kasvun hidastuminen	Pituusmittaus vähintään 6 kk:n välein (Duchenne-poitien pituuskasvu voi hidastua ilman steroidiakin).	Kyselkää huolestuttaako lyhyeksi jääminen poikaanne. Mikäli näin on, voitte keskustella lääkärin kanssa, tarvitaanko tarkempia hormonitutkimuksia.

Steroidin sivuvaikutus	Seurantasuositus	Pohtikaa näitä seikkoja keskenänne ja lääkärinne kanssa
Viivästynyt murrosikä	Kehityksen seuranta.	Huomiotava, esiintykö suvussa myöhäistä sukukypsyyttä. Jutelkaa rohkeasti murrosiästä. Kyselkää huolestuttaako sen mahdollinen viivästyminen poikaanne. Puhukaa asiasta lääkärille, jos hän tai te olette huolissanne; hormonitoimintaa voidaan tutkia.
Käytöshäiriöt (Kappaleessa 10 lisää suosituksia)	Huomioitava lapsen mieliala, temperamentti ja keskittymiskyky lähtötilanteessa. Usein 6 ensimmäisen viikon aikana steroidilääkkeen aloituksesta voi tulla esiin ongelmia, mikä on hyvä tietää.	Lääkkeen ottamisajankohdan lykkääminen aamusta myöhempään auttaa usein. Keskustelkaa asiasta lääkärin kanssa. Hän voi myös harkita lähetettä käytösongelmien hoitoa varten. Mikäli keskittymiskyky tai käytös poikkeaa lähtövaiheessa normaalista, pohtikaa esim. ADHD-ohjausta ja -lääkitystä ennen steroidin aloitusta.
Vastustuskyvyn heikkeneminen ja lisämunuaislaima	Tiedostettava vakavan tulehduksen vaara ja reagoitava nopeasti vähäsiiniin infektoihin. Kaikkien lääkäreiden täytyy tietää lapsen steroidilääkityksestä. Mukana pidettävä varoituskortti on hyvä olla olemassa. Varmistetaan ettei steroidilääkitys lopu koskaan yhtäkkisesti. Hyvin tärkeää on, että säännöllistä steroidilääkitystä käyttävän henkilön lääkkeen saanti ei saa viivästyä kuin enintään 24 h, etenköän, jos hän voi huonosti.	Vesirokon vastustuskyvyn on oltava hankittuna ennen steroidin aloittamista. Ellei ole, ottakaa yhteys lääkäriin oltuanne kontaktissa vesirokkoa sairastavan kanssa. Paikallinen tuberkuloosiepidermia vaatii erityistä seurantaa. Keskustelkaa lääkärin kanssa valmiiksi tilanteista, joissa steroidin otto voi katketa, esim. kun deflatsakortia ei saa ja se täytyy korvata prednisolonilla, tai kun sairastumisen tai paastoamisen takia tarvitaan suonensisäistä lääkettä. Keskustelkaa suonensisäisesti annettavan metyyli-prednisolonin ”stressiannoksen” tarpeesta leikkauksen tai vakavan sairauden yhteydessä. Paastotilanteessa huolehtikaa suonensisäisen lääkkeen saamisesta.

Steroidin sivuvaikutu	Seurantasuositus	Pohtikaa näitä seikkoja keskenänne ja lääkärinne kanssa
Kohonnut verenpaine	Verenpaineen seuranta aina lääkärikäynneillä.	Kohonneen verenpaineen hoito voi alkaa suolan käytön vähentämisellä ja painon pudotuksella. Ellei se auta, lääkärinne voi harkita ACE:n estäjää tai beetasalpaajalääkitystä.
Kohonnut verensokeri	Virtsan glukoosin liuskakoe joka vastaan-ottokäynnillä. Kyseltävä onko lisääntynyttä virtsaamista tai janon tunnetta.	Verikoe, mikäli virtsan liuskakokeessa on glukoosia.
Närästys, ruokatorven takaisinvirtaus	Ruuan takaisinvirtaus-oireiden seuranta (närästys, rintalastan alla tuntuva polte).	Välttää tulehduskipulääkkeitä kuten aspiriinia, ibuprofeenia ja naprokseenia. Närästys- ja happovaivalääkkeitä voi käyttää.
Mahahaava	Mahakivusta tulee mainita, koska se saattaa varoittaa mahan limakalvovauriosta. Ulosteen veri tutkitaan, jos potilas on aneeminen tai oireisto antaa aiheutta.	Välttää tulehduskipulääkkeitä (aspiriinia, ibuprofeenia ja naprokseenia). Närästys- ja muita oireenmukaisia lääkkeitä voi käyttää. Hakeutukaa ruuansulatuskanavan sairauksiin perehtyneen erikoislääkärin hoitoon.
Kaihi	Silmätutkimus vuosittain.	Deflatsakortin vaihtaminen prednisoloniin, jos kaihi etenee. Hakeutukaa silmälääkärin tutkimukseen. Kaihi vaatii hoitoa vain jos näkö heikkenee.

Steroidin sivuvaikutus	Seurantasuositus	Pohtikaa näitä seikkoja keskenänne ja lääkärinne kanssa
Luiden haurastuminen, osteoporoosi ja murtumariski	Tarkat esitiedot murtumista. Luun tiheysmittaus vuosittain. D-vitamiinitason mittaus verestä vuosittain (mieluiten lopputalvesta) ja D3-vitamiinilisä, mikäli tarpeen. Ravitsemusterapeutin arvioitava D-vitamiinin ja kalsiumin saanti.	D-vitamiinilisä saattaa olla tarpeen (määritetään verikokeesta). D-vitamiinitaso tarkistetaan 3 kk:n kuluttua vitamiinilisän aloittamisesta. Seisominen ja kävely voivat auttaa. Varmistakaa kalsiumin saanti ravinnosta, kalkkitabletit käyttöön tarpeen mukaan.
Tumma virtsaaminen (Virtsa on Coca-colan väristä siihen kertyvän lihaksen hajoamistuotteen, myoglobiinin takia. Tutkitaan laboratoriossa.)	Kysellään, onko virtsa normaalin väristä rasituksen jälkeen, tarvittaessa virtsakoe.	Välttää rajua liikuntaa, kuten alamäkeen juoksemista tai trampoliinihoppelystä. Riittävä nesteiden nauttiminen on tärkeää. Munuaisten tutkiminen on tarpeen vaivan jatkuessa.







5 Kuntoutus – fysioterapia ja toimintaterapia

Duchennen lihasdystrofiaa sairastavat tarvitsevat kuntoutusta läpi elämänsä. Fysioterapeuteille ja toimintaterapeuteille kuuluu iso osa kuntoutuksesta, mutta muidenkin ammatti-ihmisten apua voidaan tarvita esim. apuvälineasioissa. Ortopedista leikkaushoitoa voidaan myös tarvita kuntoutuksen tueksi.

Lihaskireyksien ja niveljäykistymien hoito on avainasemassa Duchennen lihasdystrofian sairastavan kuntoutuksessa.

Venyttelyn tavoitteena on toimintakyvyn ylläpito ja kivottomuus. Venyttelyohjelma

laaditaan yhdessä fysioterapeutin kanssa ja se tulisi ottaa osaksi perheen päiväohjelmaa.

Duchennen lihasdystrofiassa nivelillä on taipumus kiristyä ja jäykistyä useista syistä. Lihasrasituksen vähetessä lihas liikkuu vähemmän, ja hiljalleen sen joustavuus vähenee. Nivelen ympärillä olevissa lihaksissa voi olla epätasapainoa (toinen vahvempi kuin toinen). Hyvien liikelaajuuksien ja symmetrisyyden säilyttäminen nivelissä on tärkeää. Siten saavutetaan paras mahdollinen toimintakyky, vältetään pysyvien virheasentojen kehittyminen ja estetään ihon painehaavaumien syntymistä.

Laatikko 5

Lihaskireyksen ja niveljäykistymien hoito

- Fysioterapeutti on tärkein yhteistyökumppaninne lihaskireyksen ja niveljäykistymien syntymisen ehkäisyssä. Parhaassa mahdollisessa tapauksessa oma fysioterapeutinnee saa taustatukea sairaalan fysioterapeutilta, joka näkee lastanne 4 kuukauden välein. Venytyksiä tulisi tehdä vähintään 4-6 kertaa viikossa ja niin, että ne kuuluvat arkirutiineihin.
- Nivelten jäykistymisen vastustaminen voi vaatia erilaisin menetelmin toteutettua tehokasta venyttämistä. Näitä ovat mm. lihasvenytykset, lastat, ortoosit ja erilaiset seisomisen apuvälineet. Fysioterapeutinnee näyttää miten ne toteutetaan.
- Nilkkojen, polvien ja lonkkien säännöllinen venyttely on tärkeää. Myöhemmin säännöllinen käsien venyttely on tarpeen, etenkin sormien, ranteen, kynnärnivelen ja hartian venyttely. Lisäksi voidaan tutkia, tarvitseeko muita paikkoja venyttää.

- Yölastat (nilkkaortoosit) voivat auttaa nilkan virheasentojen hoidossa. Ne tehdään mittatilaustyönä eikä käytetä valmista ”hyllytavaraa”. Kävelykyvyn menettämisen jälkeen päivälastat saattavat olla yölastoja paremmat, mutta päivälastoja ei suositella käveleville pojille.
- Sääriortoosit voivat olla käyttökelpoisia, kun käveleminen alkaa olla hyvin vaikeaa tai mahdotonta. Ne voivat helpottaa nivelkireyksen hoitoa, pidentää kävelyvaihetta tai hidastaa skolioosin syntymistä.
- Seisomaharjoituksia (seisomatelineen tai seisomatuella varustetun pyörätuolin kanssa) suositellaan siinä vaiheessa, kun käveleminen ei enää onnistu.
- Käsien lepolastoja kannattaa käyttää, mikäli sormien pitkät koukistajalihakset kiristyvät helposti.
- Leikkaushoitoa saatetaan joissain tapauksissa tarjota kävelyvaiheen pidentämiseksi. Tämä vaatii kuitenkin aina tarkan yksilöllisen harkinnan. Lisää tietoa eri hoitovaihtoehdoista löytyy alkuperäisartikkelista (kts. etusivu).

Pyörätuolit, istuimet ja muut apuvälineet

- Varhaisessa kävelyvaiheessa sähkömoopoa, rollaattoria tai pyörätuolia voidaan käyttää apuna pitkällä matkoilla voimien säästämiseksi. Kun poikanne alkaa käyttää pyörätuolia pysyvämmiin, tulee istuma-asentoon kiinnittää erityistä huomiota. Pyörätuolin istuinosan sovittaminen ja muokkaaminen hänelle sopivaksi on usein tarpeen.

- Kävelyn vaikeutuessa suositellaan sähköpyörätuolin hankkimista mieluummin aikaisessa, kuin myöhemmässä vaiheessa. Sähköpyörätuoli tulisi mieluiten sovittaa ja muokata yksilöllisesti, jotta istumamukavuus, asento ja symmetrisyys olisivat mahdollisimman hyvät. Eräät asiantuntijat suosittelevat pyörätuoliin seisomaan nostavaa ominaisuutta, mikäli sellainen on saatavilla.

● Ajan myötä käsivoimien heikkeneminen tulee ajankohtaiseksi. Fysio- ja toimintaterapeuteilta saa suosituksia ja neuvoja apuvälineistä, jotka auttavat itsenäisyyden turvaamisessa. Kannattaa ajoissa ryhtyä miettimään, millaisia apuvälineitä voitaisiin hankkia itsenäisyyden ja osallistumisen tueksi ja suunnitella niiden hankkimista mahdollisimman hyvissä ajoin.

● Myöhemmissä kävelyvaiheissa ja kävelykyvyttömässä vaiheessa apuvälineiden lisäsäädöt ja sovitukset saattavat olla tarpeen portaiden nousemista, siirtymistä, syömistä, juomista, vuoteesta kääntymistä ja peseytymistä varten.



Laatikko 6

Kivun hoito

Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilta pojilta/nuorilta miehiltä pitää kysyä, kärsivätkö he kivuista, jotta kipua voidaan hallita ja hoitaa kunnolla. Kivusta Duchennen lihasdystrofian yhteydessä tiedetään valitettavasti erittäin vähän, ja lisää tutkimustietoa asiasta kaivattaisiin. Jos pojallanne on kipuja, keskustelkaa asiasta hoitavan lääkärin kanssa ja kertokaa, että siitä on haittaa.

- Tehokkaan kivunhallinnan kannalta on ensiarvoisen tärkeää selvittää, mikä kivun aiheuttaa, jotta lääkärit voivat tarjota oikeanlaista hoitoa.
- Suuri osa kivuista johtuu huonosta ja epämukavasta asennosta ja asennon korjaamisen hankaluudesta. Kivun hoitoon kuuluvat yksilöllisesti sovitut ortoosit

(lastat), istuimet, vuoteet sekä liikkuminen/liikuttelu, kuten myös tavanomaiset lääkkeet (esim. lihasrelaksantit, tulehduskipulääkkeet). Lääkkeiden mahdolliset yhteisvaikutukset (esim. steroidit ja tulehduskipulääkkeet) ja sivuvaikutukset, etenkin mahdolliset sydämen ja hengityselimistön toimintaan kohdistuvat haittavaikutukset, tulee ottaa huomioon.

- Ortopedinen leikkaushoito saattaa joskus harvoin tulla kyseeseen, kun mikään muu hoitokeino ei tehoa, ja leikkaushoidosta arvioidaan olevan hyötyä. Jos erityisesti steroidilääkitystä käyttävällä on selkäkipuja, tulee lääkärin tutkia huolella, johtuvatko ne nikamamurtumista, koska niihin bisfosfonaattihoito tehoaa hyvin.



6 Ortopedinen hoito

– apua luuston ja nivelten ongelmin

Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla, jotka eivät käytä kortikosteroidilääkitystä, on 90 %:n riski etenevän skolioosin (=selän asteittain pahenevan sivusuuntaisen käyristymisen) kehittymiseen. Päivittäisen steroidilääkityksen on osoitettu alentavan skolioosin kehittymisen vaaraa tai ainakin lykkäävän sen alkamista myöhemmäksi.

Skolioosivaaran huomioiminen hoidon osana vaatii:

Tarkkailua

- **Selkärangan hoitoon kuuluu skolioosin seuranta. Tilannetta seurataan jokaisella lääkärin vastaanotolla, kun kävelykyky on vielä tallella**, ja selkärangan röntgenkuvaus ainoastaan silloin, jos skolioosia on havaittavissa. Kävelykyvyn menetyksen jälkeen on hyvin tärkeä tutkia selkäranka skolioosin varalta jokaisella käyntikerralla.

- **Selkärangan röntgenkuvaus tulee suorittaa pyörätuoliin siirtymisvaiheessa vertailupohjaksi tulevaisuutta varten.** Erityiskuvauus (kaksi projektiota koko selkärangasta) tarvitaan. Jos ongelma todetaan, otetaan seurantaröntgenkuvat vähintään kerran vuodessa. Pidempien seurantavälien vaarana on, että skolioosi pahenee huomaamatta. Pituuskasvun päätyttyä röntgenkuvia tarvitaan ainoastaan, jos lääkäri toteaa muutoksia.

Ennaltaehkäisyä

- **Ryhtiin ja asentoihin tulee aina kiinnittää huomiota: epäsymmetristen virheasentojen ehkäisemiseen kävelevillä pojilla ja**

pyörätuolin käyttäjillä istuimen oikeanlaisiin säätöihin, jotta selkä ja lantio ovat suorassa ja ryhti ojentuu. Selän korsettihoidolla ei tule yrittää pitkittää korjaavaa leikkausta, mutta sitä voidaan käyttää, mikäli leikkaushoito ei ole mahdollinen tai sitä ei haluta.

Tärkeää muistaa:

- Duchennen lihasdystrofiaa sairastavan pojan tai nuoren miehen luut ovat hauraat, etenkin jos hän käyttää steroidihoitoa.
- On tärkeää, että poikanne saa riittävästi kalsiumia ja D-vitamiinia pitämään luut vahvoina.
- Lääkärin tulisi seurata poikanne selkärangaa kävelyn loppumisen jälkeen ainakin niin kauan kuin pituuskasvu jatkuu, koska skolioosi voi pahentua nopeasti.
- Mikäli leikkaushoito on tarpeen, kokeneen kirurgin tulisi suorittaa skolioosileikkaus. Hengityslihasten ja sydämen toimintaan tulee kiinnittää kunnolla huomiota.
- Poikanne valittaessa selkäkipuja tulee ottaa yhteys lääkäriin.

Hoito

- **Skolioosileikkaus on tarpeen**, kun kasvuvaiheessa olevalla pojalla todetaan röntgenkuvissa yli 20 asteen käyryys (ns. Cobbin kulma), eikä käytössä ole steroidilääkitystä. Leikkauksen tavoitteena on turvata mukavuus ja toimintakyky säilyttämällä selän mahdollisimman hyvä asento. Mikäli steroidilääkitys on käytössä, ryhdin romahtamisen vaara on pienempi, eikä leikkauspäätöstä tarvitse tehdä ennen kuin Cobbin kulma on yli 40 astetta.

- Leikkausvaihtoehdoista ja mieltä askarruttavista seikoista on hyvä puhua hoitavan kirurgin kanssa.

Luiden kunnosta huolehtiminen

- Luiden kunnosta huolehtiminen on tärkeää niin kävelyvaiheessa kuin pyörätuolia käytettäessäkin. Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla pojilla on hauraat luut, etenkin jos käytössä on steroidilääkitys. Alentunut luuntiheys lisää heidän vaaraansa normaali-ikäisestä verrattuna saada luunmurtumia.

Pitkien luiden murtumien hoito

- Alaraajan luunmurtuma voi vaarantaa kävelykyvyn. Tästä syystä leikkaushoitoa tulisi aina harkita, jotta Duchennen lihasdystrofiaa sairastava poika pääsisi ylös jaloilleen niin pian kuin mahdollista. Fysioterapeutille täytyy aina muistaa mainita luunmurtumista.

- **Vielä kävelevän pojan reiden ja säären murtumat tulee korjata ydinnaulauksella (leikkauksella, joka tukevoittaa murtumakohdan mahdollisimman nopeasti)**, jotta potilas pääsisi pian jaloilleen ja kävelykyky todennäköisimmin säilyisi.

- Pyörätuolia käyttävän potilaan sääri- tai

reisimurtumat voidaan hoitaa turvallisesti **joko lastoittamalla tai kipsaamalla niin, että raaja tulee hyvään asentoon ja otetaan huomioon nivelten jäykistymisen mahdollisuus.**

Luiden kunto yleisesti

- Steroidihoito alentaa osaltaan luuntiheyttä ja lisää selkänikamien murtumariskiä. Nikamamurtumia ei yleensä tavata pojilla, joilla ei ole steroidihoitoa. Luuntiheyttä voi tarvittaessa määrittää verikokein, luuntiheysmittauksin tai muiden röntgenkuvien avulla (katso laatikko 7). Tämä osa-alue kaipaa vielä lisää tutkimusta tarkkojen hoitosuosittelujen laatimiseksi.

Laatikko 7

Luiden kunnosta huolehtiminen

Luiden kuntoa heikentävät:

- liikkumattomuus
- lihasheikkous
- steroidihoito

Luiden kuntoa edistävät:

- D-vitamiini - vitamiinilisä lapsille on yleensä tarpeen ja aina, jos on todellista vajetta
- Kalsium - mieluiten ruokavaliosta, mutta kalkkilisää on syytä harkita ravitsemusterapeutin arvion mukaan, mikäli sitä ei saa riittävästi ruokavaliosta
- bisfosfonaattihoido – suonensisäistä hoitoa suositellaan nikamamurtumissa

7 Keuhkot

- hengityslihaksista huolehtiminen

Hengitys tai yskiminen ei yleensä aiheuta ongelmia, kun pojan kävelykyky on vielä tallella. Iän myötä hengityslihakset heikenevät ja yskiminen on tehottomampaa, mikä altistaa keuhkotulehduksille. Vähitellen hengitysongelmia ilmenee nukkuessa. Vähän vanhempana poika voi tarvita hengitystukea myös päiväaikaan. Koska ongelmat etenevät asteittain, niihin voidaan tarttua suunnitelmallisesti ja ajoissa hyvän seurannan, ennaltaehkäisyyn ja ennakoinnin avulla. Hoitotiimissä hengitysongelmien hoidosta vastaavan lääkärin ja fysioterapeutin tulee osata tarjota potilaalle kaksoispaine-hengitystukea, (eli hengityskonehoitoa, joka toteutetaan ilman keinoilmätietä) ja siihen liittyviä toimenpiteitä, joilla lisätään keuhkoihin menevän ilman määrää, sekä hengityspaljetta tai yskimisapulaitetta.



Tärkeää muistaa:

1. Pitäkää aina mukana paperia, josta löytyvät poikanne hengitysfunktion tuoreimmat mittaustulokset, jotta voitte esittää ne kenelle tahansa häntä hoitavalle lääkärille.
2. Pojallenne ei saa koskaan antaa nukutuskaasuja tai suksinyylikoliini-nimistä lääkettä.
3. Poikanne keuhkojen toimintakyky tulee tarkastaa ennen leikkausta. Piilevät ongelmat on hyvä havaita, jotta niitä osataan kunnolla hoitaa.
4. Keuhkotulehduksissa poikanne tarvitsee yskimisapua ja antibioottihoitoa.
5. Hengitysvajauksen ja heikentyneen yskimisen oireita tulee tarkkailla ja kertoa niistä hoitavalle terveydenhuoltohenkilökunnalle, jotta päästään käsiksi niiden hoitamiseen.
6. Mikäli poikanne happitaso laskee sairauden tai loukkaantumisen yhteydessä, tulee lääkärin olla hyvin varovainen lisähapen antamisessa, koska se voi johtaa poikanne oman hengitystarpeen heikkenemiseen.



Seuranta

● Kun Duchennen lihasdystrofiaa sairastava poika vielä kävelee, suppeat keuhkofunktion seurantamenetelmät (esim. FVC:n eli nopean vitaalikapasiteetin mittaaminen vähintään kerran vuodessa) totuttavat lasta mittauksissa käytettäviin laitteisiin ja kertovat lääkärille, minkälainen hengityskyky on parhaimmillaan.

● **Keuhkofunktion seurannan painopiste on pyörätuoliin siirtymisvaiheen jälkeen,** ja tällöin suoritettavia mittauksia ovat FVC ja PCF (yskimisen huippuvirtaus). Muutkin mittaukset (kuten unenaikainen veren happipitoisuuden mittaaminen) voivat olla hyödyksi, ja ne pitää ottaa vähitellen seurantaan mukaan. Seurantatiheys riippuu taudin vaiheesta, mutta ainakin FVC-arvo tulisi mitata vähintään puolivuositain.

On hyvin tärkeää tarkkailla merkkejä, jotka viittaavat hengityksen vähitellen alkavaan vaikeutumiseen. Mikäli merkkejä

alkaa ilmetä, niistä pitää kertoa lääkärille. Ottakaa yhteys lääkäriin, jos poikanne:

- vähäoireiset ylähengitystietulehdukset pitkittyvät. Esimerkiksi flunssa paranee hitaasti tai muuttuu keuhkoputkentulehdukseksi tai keuhkokuumeeksi tai lapsella ilmenee hengenahdistusta, jolloin antibioottikuuri voi olla tarpeen;
- on tavanomaista väsyneempi;
- hänellä on hengenahdistusta tai haukkovaa hengitystä, tai puhuessa ilma loppuu kesken lauseen;
- hänellä on päänsärkyä koko ajan tai aamuisin;
- on usein unelias ilman syytä;
- nukkuu huonosti, heräilee paljon, herää huonosti tai näkee paljon painajaisia;
- herää sydämentykytykseen tai henkeään haukkoen;
- hänellä on keskittymisvaikeuksia;

Ennaltaehkäisy

● **Rokotukset.** Pneumokokkrokotetta tehosterokotuksineen suositellaan kaikille vähintään 2-vuotiaille. Kausi-influenssarokotteen ottaminen kerran vuodessa on perusteltua. Rokotteet sopivat myös steroidilääkitystä käyttäville, vaikkakin heidän rokotevasteensa voi olla heikentynyt. Kansallisista tietolähteistä saa ajan tasalla olevaa ja tarkkaa tietoa rokotusten perusteista, vasta-aiheista ja aikatauluista – katso tämän kirjasen lopusta ”tietolähteet”. **On hyvin tärkeä olla selvillä rokotusasioista, koska ohjeet muuttuvat sitä mukaa kun uusia uhkia ilmenee, kuten kävi H1N1-influenssan (ns. sikainfluenssan) ilmetessä v. 2009.**

● Keuhkoputkentulehduksissa ja keuhkokuumeissa tarvitaan yskimisen avustamista hengityspalkeella tai yskimisapulaitteella ja lisäksi on harkittava antibioottihoitoa.

Hoito (vaatii erityistä perehtyneisyyttä)

● **Hoitokeinot** riippuvat sairauden vaiheesta. Ensinnäkin tekniikat, joilla keuhkoihin menevän ilman määrää saadaan lisätyksi syventämällä sisäänhengitystä, voivat olla hyödyllisiä (**keuhkojen täyttö**). **Duchennen lihasdystrofian edetessä yskimiskyky heikentyy** ja sen tehostamiskeinot, kuten **yskimisapu hengityspalkeella tai yskimislaitteella voivat olla aiheellisia.** Jossain vaiheessa tulee tarpeelliseksi hengityksen tukeminen, **ensin yöaikaan ja myöhemmin myös päivisin (yönaikainen/päiväaikainen kaksoispainehengitystuki), kun seuranta vaativien oireiden listassa alkaa kehittyä mainittuja oireita.** Hengityksen tukeminen kaksoispainehengitystuella on erittäin tärkeää terveyden säilyttämiseksi. Hengityskonehoitoa voidaan toteuttaa myös laittamalla kaulalle putki pienel-

lä leikkauksella (henkitorviavanne eli trakeostomia) riippuen siitä, mikä käytäntö sairaalalla on (tätä sanotaan invasiiviseksi hengityskonehoidoksi). Kaikki hengitystä tukevat toimenpiteet tähtäävät perusterveiden säilyttämiseen ja akuuttien sairauksien vähentämiseen.

● Suunnitteilla oleva leikkaushoito vaatii erityistä huomiota myös hengityksen suhteen (katso kappale 11 hengityksen huomioiminen leikkaustilanteissa).

Laatikko 8

TÄRKEÄÄ – VAROITUS

- Duchennen lihasdystrofian myöhemmissä vaiheissa lisähapen antamiseen tulee suhtautua varoen.
- Vaikka happitasot saadaan happihoidolla näennäisesti kohenemaan, voi lisähapen antaminen peittää todellisen ongelman, kuten heikentyneen hengityksen tai keuhkon painumisen kasaan.
- Lisähapen antaminen voi häiritä omaa hengitystarvetta ja aiheuttaa hiilidioksidin kertymistä vereen.
- Yskimisapu (hengityspalkeella tai yskimisapulaitteella) ja kaksoispainehengitystuki ovat todennäköisesti tarpeellisia. Happihoitoa ei sen sijaan suositella, ja se voi olla vaarallista.
- Mikäli lisähapetta on joskus pakko antaa, tulee verikaasuja seurata huolellisesti samalla kun hengitystä avustetaan.

8 Sydän ja siitä huolehtiminen

Sydäimestä huolehtimisen tavoite on sydänlihaksen toiminnan heikkenemisen varhainen havaitseminen ja hoito. Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla tämä heikkeneminen on yleistä sairauden edetessä. (Yleensä kyse on sydänlihassurppeumasta eli kardiomyopatiasta tai rytmihäiriöistä, joista voi seurata esim. sydämentykytysoireita). Koska heikkeneminen tapahtuu yleensä varkain, ilman mitään selviä oireita, on sen merkkejä etsittävä aktiivisesti, jotta hoito voidaan aloittaa ajoissa. Sydänasioiden hoidossa seuranta ja ennakointi ovat ihan avainasemassa. Varmistakaa, että hoitavaan tahoon kuuluu myös kardiologi eli sydänlääkäri.

Seuranta:

● Sydämen toiminnan lähtötilanne **tulee selvittää heti kun diagnoosi on varmistunut tai viimeistään 6-vuotiaana**, jolloin tulisi suorittaa ainakin sydämen kaikututkimus ja ottaa sydänsähkökäyrä (EKG).

● **Sydämen toimintakykyä tulee seurata vähintään kahden vuoden välein 10-vuotiaaksi saakka. Kerran vuodessa tehtävä perusteellinen sydämen toiminnan kartoitus kuuluu aloittaa suunnilleen 10-vuotiaana tai sydänoireiden ilmetessä** ellei jo aiemmin. Mikäli edellä mainituilla tutkimuskeinoilla todetaan poikkeavuuksia, seuranta täytyy tihentää tehtäväksi ainakin puolen vuoden välein ja aloittaa lääkahoito.

Hoito:

● **ACE:n estäjiä eli angiotensiinikonvertaasientsyymin estäjiä suositellaan ensisijaiseksi läkehoidoksi.** Myös muut lääkkeet, kuten beetasalpaajat ja nesteenoistolääkkeet ovat myös käyttökelpoisia ja sydämen vajaatoiminnan hoitoa koskevia valmiita hoitosuosituksia tulisi noudattaa. Joissakin

kliinisissä kokeissa **ACE:n estäjien käytöstä on osoitettu olevan hyötyä kardiomyopatian ennaltaehkäisyssä jo ennen kuin sydämen toiminnan häiriöistä on merkkejä.** Luvassa on lisää tutkimustuloksia, joiden perusteella tästä asiasta voitaneen antaa selkeitä suosituksia.

● **Sydämen rytmihäiriöt tulee tutkia ja hoitaa asianmukaisesti.** Sydämen tiheälyöntisyys on usein Duchennen lihasdystrofiaan liittyvä harmiton ilmiö, mutta voi olla myös oire sydänoingelmista. Jos se ilmaantuu ennestään oireettomalle, se vaatii tutkimista.

● Steroidihoitoa käyttävien henkilöiden **sydäntä tulee tarkkailla muita tarkemmin erityisesti mahdollisen verenpaineen nousun takia.** Steroidiannosta voidaan joutua pienentämään tai verenpainelääkitys voidaan joutua aloittamaan.

Tärkeää muistaa:

1. Poikanne sydämen säännöllinen seuranta tulee aloittaa heti diagnoosin varmistuttua.
2. Duchennen lihasdystrofiaa sairastavan sydänlihas on voinut vahingoittua jo ennen kuin oireita ilmenee.
3. Tämä tarkoittaa, että poikanne saattaa joutua aloittamaan sydänlääkkeen, vaikkei sydänvian oireita vielä olisikaan.
4. On tärkeää havaita hiljaisetkin oireet, jotta hoito päästään aloittamaan ajoissa.
5. Pitäkää aina mukanaan paperia, josta ilmenevät poikanne sydäntutkimusten viimeisimmät tulokset, jotta voitte näyttää niitä kenelle tahansa häntä hoitavalle lääkärille.



9 Ruuansulatus – ravitseminen, nieleminen ja muut ruuansulatukseen liittyvät asiat

Duchennen lihasdystrofian eri vaiheissa voidaan tarvita ravitsemusterapeutin, puheterapeutin tai suolistosairauksiin (gastroenterologiaan) erikoistuneen lääkärin osaamista.

Ravitsemusterapia

● **Syömisasioiden pohtiminen etukäteen on tärkeää sekä yli- että alipainon ehkäisemiseksi diagnoosin varmistumisesta lähtien läpi elämän.** Kasvukäyrän, erityisesti painokäyrän, seuraaminen on tärkeää (ks. lopusta tietolähteet). länmukaisen painoindeksin tulisi sijoittua 10. ja 85. persenttiilin käyrien väliin (normaali keskipaino on 50). Huolehtikaa siitä, että **ruokavalio on tasapainoinen ja sisältää monipuolisesti aineksia eri ruoka-aineryhmistä.** Neuvoja koko perheen hyvään ruokavalioon voi saada kansallisista ravitsemussuosituksista (ks. lopusta tietolähteet).

● Pojan paino ja pituus tulisi mitata säännöllisesti. Pituuden arvioimiseen voi käyttää käsivarren pituuden mittaan perustuvaa laskukaavaa pyörätuolissa olevalle. Lähete ravitsemusterapeutin konsultaatioon tarvitaan, mikäli poika on yli- tai alipainoinen, kärsii tahattomasta painon laskusta tai noususta, painonkehitys on olematonta, on menossa suureen leikkaukseen, kärsii jatkuvasta ummetuksesta ja jos nieleminen tuottaa vaikeuksia (dysfagia). Ravitsemusterapeutin neuvot ovat tarpeen myös heti diagnoosin varmistuttua ja steroidilääkitystä aloitettaessa. Energian (kaloreiden),

valkuaisaineen, nesteiden, kalsiumin, D-vitamiinin ja muiden ravintoaineiden saanti ruokavaliosta on arvioitava.

● **Duchennen lihasdystrofiaa sairastaville suositellaan päivittäistä monivitamiinia, mukaan lukien D-vitamiinin ja kivennäisaineet.**

● Mikäli paino alkaa laskea, täytyy selvittää, onko nielemisongelmia. On kuitenkin tärkeää ottaa huomioon, että painonlaskun takana voivat olla muiden elinjärjestelmien sairaudet, esimerkiksi sydän- tai hengitysongelmat. Mikäli paino laskee yllättävästi, saattaa olla aihetta tutkia muitakin elimiä.

Tärkeää muistaa:

- Poikanne tulee punnita ja mitata jokaisella lääkärikäynnillä.
- Tasapainoinen ruokavalio on tärkeää pojallenne, ja erityisesti tulee huolehtia, että hän saa oikean määrän kalsiumia ja D-vitamiinia.
- Ravitsemusterapeutti on tärkeä hoitavan henkilökunnan jäsen, joka voi tarkistaa poikanne ruokavalion ja auttaa häntä syömään paremmin.
- Nielemisongelmien ilmetessä poikanne täytyy viedä tutkittavaksi.
- Ravintoletkun asettaminen on vaihtoehto siinä vaiheessa, kun muut painoa ylläpitävät tukitoimet eivät enää riitä.

Nielemisen hoito

Taudin myöhemmissä vaiheissa nielun lihas-
ten heikkeneminen voi vaikeuttaa nielemistä
ja haitata ravinnonsaantia. Nielemisvaikeus
(dysfagia) voi kehittyä hyvin vaivikkaa, ja
niinpä sitä saattaa olla vaikea huomata.

- Nielemistoimintojen tutkiminen ja
röntgenkuvaus ovat tarpeen, mikäli lääkäri
toteaa aspiraatioon viittaavia oireita (ruuan
vetämistä henkitorveen) tai nielemislihas-
ten toiminnan heikkoutta (tunnetta että
ruoka juuttuu kurkkuun). Tahaton painon-
lasku (10 % tai enemmän) tai puutteelli-
nen painonnousu kasvuikäisellä lapsella,
pidentyneet ruokailuajat (yli 30 minuuttia)
tai ruokailuun liittyvä väsyminen, kuolaami-
nen, yskiminen tai kakominen, ovat myös
tällaisia varoitusmerkkejä.

- Aspiraatiokeuhkokuume eli ruuan tai nes-
teen keuhkoihin joutumisesta aiheutunut
keuhkotulehdus, äkillinen hengitysvajaus ja
tuntemattoman tekijän aiheuttama kuume
voivat olla nielemisvaikeuden seurausta,
mikä täytyy pitää mielessä.

- Nielemisongelmien ilmetessä tarvitaan
puheterapeuttia, jonka kanssa suunnitel-
laan yksilölliset hoitokeinot. Niiden tavoite
on hyvän nielemiskyvyn ylläpitäminen.

- Ravintoletkun asettamista pitäisi tarjota
hoitokeinoksi, kun muut konstit eivät enää
takaa riittävää ravinnon ja nesteiden saantia
suun kautta. Toimenpiteen hyödyistä ja
haitoista tulee keskustella huolellisesti. Letku
voidaan asettaa joko tähystämällä tai avoleik-
kauksessa, samalla ottaen huomioon nuku-
tukseen liittyvät näkökohdat sekä perheen ja
lapsen omat toiveet. Oikeaan aikaan asetettu
ravintoletku voi vapauttaa riittävän syömisen
aiheuttamasta stressistä. Edellyttäen, että
nielun lihakset ovat kunnossa, ravintoletkun
laittaminen ei tarkoita, ettei voisi syödä mitä
haluaa - ainoastaan sitä, ettei kaloreiden ja

tarpeellisten ravintoaineiden saannin tur-
vaamiseksi tarvitse pitää kiinni ruoka-ajoista.
Ruuasta voi näin nauttia enemmän.

Muu ruuansulatukseen liittyvä hoito

Ummetus ja närästys (ruokatorven refluksi eli
takaisinvirtaus) ovat kaksi Duchennen lihas-
dystrofiaan yleisimmin liittyvää ruuansula-
tusvaivaa. Ummetusta esiintyy tavallisimmin
vanhemmalla iällä ja leikkausten yhteydessä.
Pitenevän eliniän myötä on raportoitu mui-
takin vaivoja, kuten hengityskoneen käytöstä
johtuvaa, ilman nielemisen aiheuttamaa
vatsan ja suoliston turpoamista.

- Ummetuslääkkeistä (laksatiiveista) ja muis-
ta lääkkeitä voi olla hyötyä. On tärkeää huo-
lehtia riittävästä nesteen saannista. Kuidun
lisääminen ruokavalioon voi pahentaa oireita,
etenkin jos ei samalla lisätä nesteitä.

- Närästystä hoidetaan yleensä närästys-
lääkkein. Happosalpaajia käytetään paljon
steroidihoitoa ja suun kautta annettavia bis-
fosfonaatteja saavilla lapsilla sivuvaikutusten
ehkäisemiseen.

- Hampaiden hoito ja suuhygienia ovat tär-
keä osa-alue. Vaikei kansainvälinen asian-
tuntijaryhmä ottanut sitä julkilausumaansa,
TREAT-NMD on laatinut omat suun hoidon
asiantuntijoiden suositukset, jotka löytyvät
laatikosta 9.





Laatikko 9

Suun hoidon suositukset

- Duchennen lihasdystrofiaa sairastavien poikien tulisi päästä sairauteen ja siihen liittyviin suun alueen ongelmiin perehtyneen hammaslääkärin vastaanotolle. Kokonaishoidon suunnittelu ja tarvittavat hoidot tulisi keskittää mieluiten keskussairaaloiden suusairauksien yksiköihin. Korkeatasoisen hoidon ja hyvän suuterveyden ylläpitämisen lisäksi hoidosta vastaavan hammaslääkärin tulee tukea perhettä ja kotipaikkakunnalla toimivaa pojan omaa hammaslääkärää. Hammaslääkärin tulee tuntea Duchennen

lihasdystrofiaan liittyvät hampaiden ja luuston kehityksen erityispiirteet ja toimia yhteistyössä sairauteen perehtyneen ja kokeneen oikojahammaslääkärin kanssa.

- Suun terveydenhoidon päämääränä on hampaiston ongelmien ennaltaehkäisy profylaktisin toimenpitein ja ylläpitämällä hyvää suuhygieniää.
- Potilaan omien kykyjen mukaan valittavat apuvälineet ja yksilöllinen ohjaus ovat erityisen tärkeitä hyvän suuhygienian ylläpitämiseksi, kun pojan käsien, käsivarsien ja niskan lihasvoima alkaa heiketä.

10 Henkisen puolen hoito – apua käyttäytymiseen ja oppimiseen

Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla on kohonnut psykososiaalisten ongelmien, kuten käytös- ja oppimisvaikeuksien riski, eikä lääketieteellinen hoito riitä ilman henkisen hyvinvoinnin tukemista. Sosiaaliset ongelmat voivat johtua erityisvaikeuksista, jotka ilmenevät tietyissä asioissa, kuten vuorovaikutuksessa tai sosiaalisten suhteiden ja tilanteiden arviointikyvyssä. Duchennen lihasdystrofian seurausvaikutukset (kuten fyysiset rajoitteet) saattavat johtaa sosiaalisesta eristäytymiseen tai vetäytymiseen ja haitata yhteisiin tapahtumiin ja toimintoihin osallistumista. Monille vanhemmille aiheut-

tavat suurempaa huolta lapsen henkisen (psykososiaalisen) puolen ongelmat ja vaikeus saada niille huomiota ja kunnollista hoitoa, kuin taudin ruumiilliset (fyysiset) haitat. Jos arvellette että lapsenne murehtii tilaansa, avoimuus ja hänen kysymyksiinsä vastaaminen voivat auttaa pitkälti ongelmien ehkäisemisessä. Lapset ymmärtävät usein sairaudestaan enemmän kuin vanhemmat tajuavat. On tärkeä vastata lapsen kysymyksiin rehellisesti, mutta ottakaa vastauksessanne lapsen ikätaso huomioon, ja pitäytykää vastaamaan vain siihen, mitä kysyttiin. Tämä voi olla hyvin vaikeaa, mutta sairaalan hoitohenkilökunta tai potilaiden vertaistukiryhmä voi tarjota apua ja kertoa, miten tämä on onnistunut muissa perheissä.

Tärkeää muistaa:

1. Lapsenne ja perheenne henkinen hyvinvointi on erittäin tärkeää.
2. Pojallenne voi kehittyä tavanomaista herkemmin psykososiaalisia ongelmia.
3. Myös te ja perheenne olette vaarassa sairastua esimerkiksi masennukseen.
4. Paras tapa henkisen puolen ongelmien hoitamiseksi on varhainen oireiden tunnistaminen ja hoidon aloittaminen.
5. Sopimaton kielenkäyttö ja pitkään jatkuvat käytöshäiriöt voivat haitata koulunkäyntiä. Tämä Duchennen lihasdystrofiaan usein liittyvä käyttäytyminen vaatii kunnollista selvitystä ja puuttumista asiaan.
6. Duchennen lihasdystrofiaan liittyvät oppimisvaikeudet eivät ole eteneviä, ja suurin osa pojista saavuttaa oppimistavoitteet, kun saa hyvää avustajan tukea.

Kaikilla Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla ei ole henkisen puolen ongelmia, mutta perheen kannattaa pitää silmällä seuraavia seikkoja:

- Kielenkehityksen häiriöt, puheen ymmärtämisen ongelmat ja lähimuistin ongelmat;
- Oppimisvaikeudet;
- Vaikeudet ihmisten välisessä vuorovaikutuksessa ja/tai kaverisuhteiden solmimisessa (sosiaalinen kypsytymättömyys, huonot sosiaaliset taidot, vetäytyminen tai ikätovereista eristäytyminen);
- Ahdistuneisuus, huolestuneisuus;
- Neuropsykiatristen häiriöiden kuten autismikirjon sairauksien, yliaktiivisuus- ja tarkkaavuushäiriön (ADHD) ja pakko-oireisen häiriön (OCD) riski on lisääntynyt;
- Tunteiden sääntely ja masentuneisuus voi-

vat myös aiheuttaa ongelmia. Henkisen joustokyvyn ja sopeutumiskyvyn puute (jäykkä ajattelumalli) voi pahentaa ahdistuneisuutta;

- Seurauksena voi myös esiintyä uhmakuutta/riidanhaluisuutta ja kiukunpuuksia;

- Lisäksi Duchennen lihasdystrofiaa sairastavien lasten vanhemmilla havaittu masennuksen yleisyys puhuu sen puolesta, että koko perhe tarvitsee arviointia ja tukea.

Henkisen puolen hoidon painopisteen tulee selvästi olla ongelmien ehkäisyssä ja varhaisessa puuttumisessa parhaan mahdollisen lopputuloksen saavuttamiseksi. Yleisesti ottaen psykososiaaliin ongelmiin pitäisi puuttua samoilla tehokkailla, näyttöön perustuvilla hoitotoimilla kuin ns. valtaväestönkin kohdalla. On siis tärkeää hakea apua, jos koette, että teillä on tämän osa-alueen ongelmia.

Seuranta

Kunkin lapsen yksilöllisistä tarpeista riippuu, milloin on hyvä arvioida hänen henkistä kehitystään ja hyvinvointiaan. On hyvin tärkeää harkita arviointia diagnoosin varmistumisen aikoihin (6-12 kuukautta diagnoosin saamisen jälkeen voi olla otollinen aika), ennen koulun aloitusta ja toimintakyvyn muuttumisen jälkeen. Koska kaikilla sairaaloilla ei ole mahdollista järjestää tällaista seurantaa ja hoitoa, asiantuntijaryhmä suosittelee, että sairaalaan hankitaan tarvittavaa henkilökuntaa tai lähetetään potilas muualle tutkittavaksi.

- Sopeutumista ja tunne-elämää, oppimista suhteessa ikätaso-odotuksiin, puheen ja kielen kehitystä, autismikirjoon luettavien häiriöiden ilmenemistä ja sosiaaliturvaa tulisi arvioida (sosiaalityöntekijä tai kuntoutusohjaaja voi tarvittaessa auttaa perhettä taloudellisen tuen ja vertaistuen hankkimis-

essa, tukiverkoston luomisessa ja mielen-terveyspalveluiden saamisessa).

- Duchennen lihasdystrofiaa sairastavan perheenjäsenen, vanhempien ja sisarusten henkisestä hyvinvoinnista huolehtimisen tulee olla osa Duchennen lihasdystrofian normaalia hoitoa.

Hoito

Kuntoutus- ja tukikeinot

- **Kuntoutusohjaaja** (palveluohjaaja tai hoitokoordinaattori) voi olla tässä avainasemassa: hän on perheiden yhteyshenkilö ja voi tulla myös luottamushenkilöksi. Tällä henkilöllä tulee olla riittävästi koulutusta ja kokemusta lihastaudeista, jotta hän pystyy vastaamaan perheiden tavanomaisiin kysymyksiin.

- **Ennaltaehkäisy on ensiarvoisen tärkeää sosiaalisten ongelmien ja syrjäytymisen estämiseksi.** Niitä voi ilmetä Duchennen lihasdystrofian yhteydessä. Tietoisuutta sairaudesta voitaisiin lisätä esim. koulussa ja kaveripiirissä järjestettävillä tietoisuuskilpailuilla, jotta sopiviin liikuntalajeihin ja leireille osallistuminen olisi mahdollista, avustajakoiria saataisiin käyttöön ja tietokoneen ja internetin sekä muiden harrastusten avulla syntyisi kontakteja toisiin nuoriin.

Koulun henkilökohtainen opetussuunnitelma tulisi laatia oppimisvaikeuksia ja mahdollisia vaaroja silmällä pitäen.

Lapsen lihasten vahingoittuminen (esim. liikuntatunneilla), voimattomuus ja väsyvyys (esim. pitkät siirtymiset koulussa paikasta toiseen), turvallisuusasiat (esim. koulun pihalla ja leikkipaikoilla) sekä esteettömyysvaatimukset tulee huomioida.

- On tärkeää, että koulussa ollaan hyvin perillä Duchennen lihasdystrofiasta. Kertokaa koulussa kaikki mitä tiedätte taudista

ja selvittääkää, kuka on koulussa se henkilö, jonka vastuulle erityistä tukea tarvitsevat lapset kuuluvat. Asioiden selvittäminen etukäteen on välttämätöntä, jotta Duchennen lihasdystrofiaa sairastava lapsi saa eri vaihtoehtoista parhaan mahdollisen ja hänelle sopivan opetusmuodon, voi kartuttaa sosiaalisia taitojaan ja valmentautua jatko-opintoihin ja työelämään. Koulun on siis oltava lapsen ja perheen tukena!



Laatikko 10

Puheen ja kielenkehityksen ongelmien hoito – Yksityiskohtia:

- Tutkimusten mukaan **osalla Duchennen lihasdystrofiaa sairastavista lapsista on puheen- ja kielenkehityksen tyypillisiä ongelmia**: kielellisen lyhytkestoisien muistin ja ääntämyksen ongelmia, kuten myös alentunut älykkyydosamäärä ja oppimisen erityisvaikeuksia. Tämä ei koske kaikkia Duchennen lihasdystrofiaa sairastavia lapsia, mutta kehitysongelmat on pyrittävä tunnistamaan ja hoitamaan, jos niitä todetaan.
 - Duchennen lihasdystrofiaa sairastavat pojat saavuttavat usein ensimmäiset puheenkehityksen virstanpylväät myöhemmin kuin samanikäiset terveet lapset. Erot sanavaraston kasvussa ja puheen edistymisessä voivat näkyä läpi lapsuusiän. Tämän ongelman tunnistaminen ja siihen puuttuminen on tärkeää. **Viiväs-**
- tynyttä puheen kehitystä on arvioitava ja hoidettava.**
- Lapsen tulee päästä **puheterapeutille, joka tekee arvion** ja hoitaa, jos hänellä ilmenee kielellisen kehityksen ongelmia.
 - **Puheen tuottamiseen ja ääntämiseen osallistuvien lihasten harjoittaminen** on aiheellista ja välttämätöntä. Siitä hyötyvät sekä puheentuoton ongelmista kärsivät, Duchennen lihasdystrofiaa sairastavat pienemmät pojat että nuoret, joiden suun alueen lihasvoimat ovat heikentyneet ja/tai puhe on mennyt epäselväksi.
 - Iän myötä **tehokeinot, ääniharjoitukset ja äänenvahvistajat** ovat tarpeen, mikäli puheen tuottaminen alkaa olla niin heikkoa, että ymmärrettävyys kärsii. Puhelaite VOCA (Voice Output Communication Aid) sopii kaikenikäisten avuksi, kun puheentuotto on rajoittunutta.

● Itsenäistä selviytymistä ja osallistumista päätöksentekoon (etenkin oman sairauden hoitoon liittyvissä asioissa) täytyy kannustaa ja tukea, mikä on erittäin tärkeää itsenäisyyden ja osallisuuden elämän kannalta. Näiden asioiden tulisi kuulua suunnitelmaan, jolla poika siirtyy lastenklinikan puolelta aikuisten puolen palveluihin.

● Sosiaalisten taitojen ja oppimisedellytysten kehittäminen ja niihin tähtäävät toimenpiteet helpottavat aikanaan työpajan löytämistä ja normaaliin aikuiselämään osallistumista. Duchennin lihasdystrofiaa sairastavan pojan kannustaminen omien tavoitteittensa saavuttamiseen kannattaa.

● Oireenmukaista (palliativista) hoitoa tulee olla saatavilla oireiden helpottamiseksi, kärsimyksen lievittämiseksi tai estämiseksi ja elämänlaadun parantamiseksi tarvittaessa. Siitä vastaa palliativisen hoidon työryhmä. Kivun lievityksen lisäksi (laatikko 6) oireenmukaiseen hoitoon voi kuulua henkistä ja hengellistä tukea, hoi-

totavoitteiden perusteiden selventämistä, vaikeiden päätösten tekemistä, hoitavan tahon ja omaisten välisen vuoropuhelun helpottamista sekä surussa, menetyksessä ja kuolemantapauksessa auttamista ja tukemista.

Psykotterapia ja lääkehoito

Erilaisiin pulmatilanteisiin on tarjolla useita tunnettuja menetelmiä. Näihin kuuluvat ns. vanhempain koulujen tarjoama valmennus lapsen käytöshäiriöiden ja riitojen kanssa pärjäämiseen, yksilö- tai perheterapia ja käyttäytymiseen kohdistuvat hoitomuodot. Sovellettu käytösanalyysi saattaa auttaa eräissä autismiin liittyvissä ongelmissa. Tunne-elämän ja käytöshäiriöiden läkehoidosta voi olla hyötyä joillekin lapsille ja aikuisille. Näitä lääkkeitä käytetään erikoislääkärin määräyksestä ja tämän valvonnassa mm. masennuksen, aggressiivisuuden, pakko-oireisen häiriön tai tarkkaavuushäiriön hoitamiseen, kun erityisongelmia on niin paljon, että erikoislääkäri päätyy ko. diagnoosiin.



11 Leikkauksista yleisesti

Nukuttaminen voi olla tarpeen sekä Duchennen lihasdystrofiasta johtuvissa tilanteissa (lihaskoepalan otto, virheasentojen korjaaminen, selkäleikkaus, ravintoletkun asettaminen) että siitä riippumattomissa tapauksissa (akuutit leikkaukset). Leikkausta suunniteltaessa on osattava ottaa huomioon useita Duchennen lihasdystrofiaan liittyviä asioita.

● **Sairaalassa leikkaussalin, heräämön ja osaston henkilökunnan tulee olla tietoisia Duchennen lihasdystrofiasta ja pystyä toimimaan yhteistyössä varmistaakseen, että kaikki sujuu mutkattomasti.** Leikkauksen yhteydessä on lisäksi muistettava antaa suomensisäinen ”stressiannos” steroidia, mikäli potilaalla on steroidilääkitys käytössä.

Nukutusaineet ja muuta leikkauksissa huomioitavaa

- Nukutuksessa on aina omat riskinsä ja Duchennen lihasdystrofia asettaa nukutusaineiden turvalliselle käytölle lisävaatimuksia. Nukutusaineet tulee antaa aina suomensisäisesti ja tiettyjä lääkkeitä täytyy välttää.
- Verenvuodon minimoiminen on tärkeää etenkin isoissa leikkauksissa, kuten selkärangan suoritisleikkauksessa. Kirurgi ja anestesioologi voivat tällöin sopia erityismenetelmistä.
- Tarkemmat tiedot löytyvät alkuperäisartikkelista (kts. etuvisu)

Leikkaukset ja sydän

● **Sydämen kaikututkimus ja sydänsähkökäyrä (EKG) tulisi tehdä aina ennen nukutusta.** Nämä tutkimukset tulisi tehdä myös ennen rauhoitusta tai paikallispuudutusta, jos edellisestä tutkimuksesta on enemmän

kuin vuosi tai jos kaikututkimuksen tulos on ollut poikkeava edeltävän 7-12 kk:n aikana.

Leikkaukset ja hengitys

● **Vaikka Duchennen lihasdystrofiaa sairastavalla jo olisikin hengityselinten heikoutta, voidaan leikkauksen turvallisuutta parantaa kohonneesta riskistä huolimatta tietyillä toimenpiteillä.** Leikkausta edeltävä hengitysfunktion mittaus Duchennen lihasdystrofiaan perehtyneessä klinikassa on ensiarvoisen tärkeää. Hengitystukihoiton ja yskimisavun käytön opetus ennen leikkausta saattaa olla tarpeellista.

● Fysioterapeutin tulee aina olla mukana hoidossa, kun Duchennen lihasdystrofiaa sairastavaa leikataan.

● Hyvä etukäteissuunnittelu ja ennakoivat toimenpiteet ovat avainasemassa varmistamaan, että Duchennen lihasdystrofiaa sairastavan leikkaus sujuu turvallisesti.

Tärkeää muistaa:

1. Nukutus on aina riski, mutta tietyillä toimenpiteillä, kuten antamalla kaikki nukutusaineet suomensisäisesti ja olemalla ehdottomasti käyttämättä suksinylikoliinia, voidaan Duchennen lihasdystrofiaa sairastavan nukuttamisen turvallisuutta huomattavasti parantaa.
2. Sydämen ja hengityksen kunnollinen tutkiminen ennen leikkausta on tärkeä osa etukäteissuunnittelua.
3. Varmistakaa, että kaikki lääkärit ovat tietoisia Duchennen lihasdystrofiasta ja poikanne hoitoon liittyvistä erilaisista asioista (lääkkeistä).

12 Hätätilanteissa ja ensiavussa huomioitavaa

Jos joudutte hätätilanteeseen, ja on men-
tävä sairaalan ensiapuun, tulisi ottaa monia
seikkoja huomioon. Vastaanottavalle yksi-
kölle tulee kertoa Duchennen lihasdystrofi-
an diagnoosista, lääkityksestä, mahdollisista
sydän- ja hengitysongelmista sekä antaa
hoitavan lääkärin tai sairaalan nimi.

● **Koska terveydenhoitohenkilökunta ei useinkaan tunne uusia Duchennen lihasdystrofian hoitotapoja, on hyvä selvittää myös nykyinen elinikäennuste sekä odotettavissa oleva hyvä elämänlaatu.**

Steroidit

Säännöllisessä käytössä olevasta steroidilääkityksestä tulee kertoa. Kertokaa henkilökunnalle myös, kauanko pojallanne on ollut

steroidihoito käytössä ja onko joku annos jäänyt ottamatta. Lääkärin on tärkeä tietää myös poikanne aikaisemmasta steroidilääkityksestä, vaikkei lääkitys jatkuisi enää.

● Steroidien säännöllinen käyttö voi heikentää stressireaktiota, joten ylimääräinen steroidiannos voi olla tarpeen steroidia käyttävän henkilön sairastuessa.

● Steroidit voivat lisätä mahahaavan vaaraa.

● Muita komplikaatioita ilmenee harvoin akuutisti.

Luunmurtumat

Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla pojilla on kohonnut luunmurtumien riski. Reisi- tai säärimurtuma voi merkitä, ettei hän toivu käveleväksi, jos kävely on jo ollut hyvin hankalaa. Murtumista tulee mainita fysioterapeutille ja muulle hoitohenkilökunnalle, jotka voivat tarvittaessa neuvotella edelleen kirurgin kanssa.

● Mikäli kävelykyky on tallella, murtuman leikkaushoito on usein kipsausta parempi vaihtoehto.

● Fysioterapeutilla on keskeinen rooli lapsen saamiseksi takaisin jaloilleen niin pian kuin mahdollista.

● Mikäli selässä on kovaa selkäkipua aiheuttava nikamamurtuma, tulee luustoon tai endokrinologiaan erikoistuneen lääkärin tarjota oikeaa hoitomuotoa (ks. kappale 6).

Hengitysongelmat

Yrittäkää pitää kirjaa tai muistaa viimeisimmät hengitysmittausten tulokset (esim. nopea vitaalikapasiteetti FVC). Tämä tieto

Tärkeää muistaa:

1. Teillä on hyvin todennäköisesti enemmän tietoa Duchennen lihasdystrofiasta kuin ensiavun lääkäreillä.
2. Kertokaa poikanne steroidilääkityksestä hoitohenkilökunnalle ja lääkärille.
3. Luunmurtumatapauksissa vaatikkaa ensiapupoliklinikan lääkäreitä olemaan yhteydessä hoitavaan lääkäriin tai fysioterapeuttiin.
4. Mikäli mahdollista, ottakaa mukaan poikanne viimeisimmät mittaustulokset kuten FVC ja LVEF.
5. Jos poikanne happitaso laskee, lääkärin täytyy olla hyvin varovainen lisähapen tai rauhoittavan lääkityksen antamisen suhteen.



voi olla lääkäreille tärkeä, jos poikanne sairastuu äkillisesti.

Hengitysvajeen vaaraa alkaa ilmaantua, kun FVC ja yskimiskyky heikkenevät:

- Hengitysteiden tyhjentämisessä saattaa olla tarpeellista avustaa;
- Yskimistä saattaa olla tärkeä avustaa;
- Antibiootteja voidaan tarvita;
- Joskus hengitystä on tuettava hengityskoneella;
- Hengityslihakset tarvitsevat herkästi tukea tulehduksen yhteydessä, jos hengitysfunktio on heikentynyt hengitysvajeen rajoille. **Opiatien ja muiden rauhoittavien lääkkeiden käytössä on oltava hyvin varovainen, samoin kuin lisähapen antamisessa ilman hengityskonetta, jottei hiilidioksidin poistuminen elimistöstä hidastuisi silloin, kun potilaan hengityslihasten voima on alentunut;**
- Jos lapsellanne on jo yönaikainen hengitystukihoito käytössä, **on hengityskoneen**

ehdottomasti oltava käytettävissä aina akuuttitilanteissa ja akuuttihoitossa. Hengitystukihoitoa antavaan hoitotiimiin tulee ottaa yhteyttä niin pian kuin mahdollista.

Jos käytössä on hengityskone (tai vastaavaa laite), se kannattaa ottaa mukaan sairaalaan.

Sydämen toiminta

Yrittäkää pitää kirjaa poikanne viimeisimpien sydänkokeiden tuloksista (**ainakin vasemman kammion ejektiofraktio, LVEF**), mahdollisesta sydänlääkityksestä sekä painakaa mieleen häntä hoitavan kardiologin nimi. Nämä tiedot auttavat ensiavun lääkäriä päättämään, voisivatko siellä todetut vaivat olla sydänperäisiä.

- **Sydämen rytmihäiriöiden ja kardiomyopatian mahdollisuuksien** tulee olla tiedossa.

Anestesariskit (kts kappale 11) tulee aina ottaa huomioon, mikäli nukutus tai rauhoitus on tarpeen.

Suomalaiset käytännöt

Suomessa Duchennen lihasdystrofian hoito on keskitetty lastenneurologian ja neurologian erikoislääkäreille, jotka toimivat erikoissairaanhoidossa, eli pääsääntöisesti keskussairaaloiden tai yliopistosairaaloiden lastenneurologisissa ja neurologisissa yksiköissä.

Kuntoutuksesta vastaavana lääkärinä voi aikuisella toimia myös esim. fysiatrian erikoislääkäri. On hyvä tietää, kuka on poikanne hoitava lastenneurologi tai lastenneurologinen yksikkö tai muu vastuussa oleva hoitotaho ja pitää yhteyshenkilöt aina mukana tarpeen varalta. Steroidihoidossa (s. 15-18) on ainoana suun kautta annettavana lääkehoitovaihtoehtona Suomessa käytössä prednisoloni, eli oppaan mainitsemaa deflakortia ei ole meillä käytössä.

Hoito ja kuntoutus

Lastenneurologinen hoito ja kuntoutus perustuu moniammatilliseen työryhmätyöskentelyyn. Lastenneurologisissa työryhmissä on lääkärin lisäksi yleensä sairaanhoitaja, kuntoutusohjaaja tai sosiaalityöntekijä, fysioterapeutti, toimintaterapeutti, puheterapeutti, psykologi ja joskus erityisopettaja. Sairaalan ulkopuolella työskentelevien, lastanne hoitavien terapeuttien, opettajien ja muiden tahojen näkemykset huomioidaan. **Vanhempien ja lapsen omat toiveet ja näkemykset on aina otettava huomioon.** Lapsenne tilannetta ja sairauden vaihetta arvioidaan monipuolisesti ja pyritään käyttämään laadukkaita ja tutkittuja mittausmenetelmiä.

Lapselle laaditaan työryhmissä vanhempien kanssa yhteistyössä yleensä kerran vuodessa kuntoutussuunnitelma, johon kootaan hoitoon ja kuntoutukseen kuuluvat eri näkökohdat.

Suomessa ei ole yleensä pidetty tarpeellisena että sairaalan fysioterapeutti näkee lasta 4 kk:n välein (sivut 14 ja 26), mm. sen takia, että avo-

hoidon fysioterapeutit ja toimintaterapeutit voivat meillä suhteellisen helposti konsultoida sairaalassa toimivia terapeutteja milloin vain, ja he osaavat myös usein suorittaa toimintakyvyn mittauksia standardoiduilla mittausmenetelmillä.

Lihastautia sairastavan lapsen hoitoon osallistuu edellä mainittujen lisäksi hyvin paljon muitakin terveydenhuollon ammattilaisia, kuten ravitsemusterapeutti, keuhkojen toiminnasta huolehtiva lastenlääkäri, sydänsasioista huolehtiva lasten kardiologi, ruuansulatuselimestön ongelmiin perehtynyt lastenlääkäri, selän ja nivelten virheasentojen hoidosta vastaava lastenkirurgi jne.

Aikuispuolella käytetään mm. keuhkotautien, sisätautien, kardiologian, gastroenterologian ja ortopedian erikoisalojen konsultaatioapua tarvittaessa. Apuvälineyksiköissä toimivat fysioterapeutit, toimintaterapeutit ja fysiatriit voivat myös osallistua hoitoon. Henkisen puolen hyvinvointiin liittyvistä asioista vastaavat Suomessa joko lasten- ja nuorisopsykiatrian toimipisteet tai kasvatus- ja perheneuvolaverkosto.

Kannattaa selvittää hoitavan lastenneurologinne tai neurologinne kanssa, mistä löytyy paras apu juuri teidän perheellenne näissä erilaisissa Duchennen lihasdystrofiaan liittyvissä asioissa.

Tuet ja oikeudet

Suomen lainsäädännön perusteella myönnettävien vammaisetuksien tarkoituksena on tukea vammaisten ja pitkäaikaisesti sairaiden henkilöiden itsenäistä selviytymistä ja elämänlaatua. Vaikeasti sairas tai vammainen voi saada Kelan (Kansaneläkelaitoksen) tukemaa kuntoutusta. Osana kuntoutusta myönnetään myös apuvälineitä.



Kohderyhmä ovat Lain Kansaneläkelaitoksen kuntoutusetuuksista ja kuntoutusrahaetuksista (566/2005) tarkoittamalla tavalla vaikeavammaiset henkilöt, joilla on kuntoutustarve.

Duchennen lihasdystrofiaa sairastava kuuluu tähän kohderyhmään.

Alle 16-vuotiaan vammaistuki on tarkoitettu lapselle, joka sairauden tai vamman takia on vähintään 6 kuukautta hoidon, huolenpidon ja kuntoutuksen tarpeessa niin, että se sitoo perhettä enemmän kuin samanikäisen terveen lapsen hoito. Lisäksi hoidon tulee aiheuttaa erityistä rasitusta.

16 vuotta täyttäneen vammaistuki on tarkoitettu vammaiselle tai pitkäaikaisesti sairaalle henkilölle, jonka toimintakyky on heikentynyt vähintään vuoden ajan. Lisäksi sairauden tai vamman tulee aiheuttaa haittaa, avun tarvetta, ohjauksen tai valvonnan tarvetta ja/tai erityiskustannuksia.

Eläkettä saavan hoitotuki on tarkoitettu

vammaiselle tai pitkäaikaisesti sairaalle eläkeläiselle, jonka toimintakyky on heikentynyt vähintään vuoden ajan ja jolle sairaus tai vamma aiheuttaa viikoittain avuntarvetta, ohjauksen ja valvonnan tarvetta tai erityiskustannuksia.

Kelan käynnissä olevassa VAKE-hankkeessa kehitetään kuntoutuspalvelujen vaikeavammaisille. Vuosien 2011-2013 aikana kohderyhmänä ovat neurologisia sairauksia syntymästään saakka sairastaneet nuoret työikäiset tai itsenäistymässä olevat aikuiset.

Kuntoutustyöryhmässä on lapsellenne nimetty sosiaalityöntekijä, kuntoutusohjaaja tai palveluohjaaja (nimike voi vaihdella), jonka tehtävänä on auttaa teitä mm. Kelalle tehtävien anomusten kanssa.

Koska Duchennen lihasdystrofiaa sairastavan lapsen katsotaan kroonisen sairautensa perusteella olevan vammaisen, **teille kuuluvat**

Vammaisuuden perusteella järjestettävistä palveluista ja tukitoimista annetun lain eli Vammaispalvelulain (380/1987) ja siihen tehtyjen tarkennusten määrittämät palvelut.

Neuvotelkaa oman kotikuntanne sosiaalitoimen kanssa ja selvittääkää sen henkilön nimi ja yhteystiedot, joka vastaa vammaispalveluista kunnassanne. Voitte kokoontua yhdessä laatimaan palvelusuunnitelman, jossa kotikunnan tarjoamat palvelut ja tukitoimet on lueteltu yksitellen.

Mikäli pojallanne todetaan älyllinen kehitysvamma, tulevat teille Suomen lainsäädännön perusteella mahdolliseksi kehitysvammaisten erityishuollosta annetun lain eli Kehitysvammalain (519/1977) tarjoamat erityispalvelut.

Koulunkäynti

Hiljattain säädetty laki perusopetuslain muuttamisesta (642/2010) muuttaa koulujen erityisopetusta siten, että vammaisten lasten opetus pyritään entistä enemmän integroidaan tavanomaisiin koululuokkiin. Tämä asettaa kouluille ja opettajille suuria haasteita. Erityisoppilas-sana on korvattu uudessa laissa erityistä tukea tarvitsevalle.

Ennen erityistä tukea koskevan päätöksen tekemistä on kuultava oppilasta ja tämän huoltajaa sekä hankittava oppilaan opetuksesta vastaavilta selvitys oppilaan oppimisen etenemisestä ja moniammatillisena oppilas-huollon yhteistyönä tehty selvitys oppilaan saamasta tehostetusta tuesta ja oppilaan kokonaistilanteesta sekä tehtävä näiden perusteella arvio erityisen tuen tarpeesta (pedagoginen selvitys).

Pedagogista selvitystä on tarvittaessa täydennettävä psykologisella tai lääketieteellisellä asiantuntijalausunnolla tai vastaavalla sosiaalisella selvityksellä. Erityistä tukea koskevan päätöksen toimeenpanemiseksi oppilaalle on laadittava henkilökohtainen opetuksen

järjestämistä koskeva suunnitelma (HOJKS) yhteistyössä oppilaan ja huoltajan kanssa.

Vertaistuki

Vertaistukea Duchennen lihasdystrofiaa sairastavien lasten perheille Suomessa löytyy Lihastautiliiton kautta. Se järjestää mm. perheille tarkoitettuja sopeutumisvalmennuskursseja, jotka ovat käytännöllisesti katsoen ilmaisia koko perheelle.

Äideillä on oma ryhmänsä (D-mammat). Heillä on myös suojattu keskusteluryhmä netissä. Muita tukiyhdistyksiä ovat esim. Invalidiliitto ja kehitysvammaisuuden ollessa kyseessä Kehitysvammaisten Tukiliitto (ks. yhteystiedot).

Lihastautirekisteri

Suomen Lihastautirekisteri toimii Lihastautiliiton alaisuudessa ja on yhteydessä maailmanlaajuiseen TREAT-NMD-potilasrekisteriin ja tutkimusverkostoon.

Duchennen lihasdystrofiaa sairastavat lapset ja taudin geenimutaatiota kantavat naiset voivat vapaaehtoisesti ilmoittautua rekisteriin. Rekisterin tiedot päivitetään kerran vuodessa. Tavoitteena on sekä tuoreen tiedon jakaminen lihastautien hoidosta, että mahdollisuus päästä ehdolle koehenkilöksi kansainvälisiin kliinisiin hoitokokeisiin, joilla tutkitaan Duchennen lihasdystrofiaan kehitettäviä uusia hoitomuotoja, etenkin geeniterapiatyyppejä hoitoja. Toistaiseksi (v. 2011) Suomi ei ole vielä osallistunut tällaisiin kliinisiin kokeisiin.



Tietolähteet Suomessa:

Kasvukäyrät: Oma lastenneuvolanne tai lapsenne oma kouluterveydenhoitaja

Keskussairaalat:

Ahvenanmaan keskussairaala, Maarianhamina:
www.ahs.ax 018-5355

Etelä-Karjalan keskussairaala, Lappeenranta:
www.eksote.fi 05-352000

Kainuun keskussairaala, Kajaani:
www.maakunta.kainuu.fi/keskussairaala 08-61561

Kanta-Hämeen keskussairaala, Hämeenlinna:
www.khshp.fi 03-6291

Keski-Pohjanmaan keskussairaala, Kokkola:
www.kpsphp.fi 06-8264111

Keski-Suomen keskussairaala, Jyväskylä:
www.ksshp.fi 014-2691811

Lapin keskussairaala, Rovaniemi:
www.lsp.fi 016-3281

Länsi-Pohjan keskussairaala, Kemi:
www.lpsphp.fi 016-243111

Mikkelin keskussairaala, Mikkeli:
www.esshp.fi 015-3511

Pohjois-Karjalan keskussairaala, Joensuu:
www.pkshp.fi 013-1711

Päijät-Hämeen keskussairaala, Lahti:
www.phsotey.fi 03-81911

Satakunnan keskussairaala, Pori:
www.satsphp.fi 02-62771

Savonlinnan keskussairaala, Savonlinna:
www.issphp.fi 015-5811

Seinäjoen keskussairaala, Seinäjoki:
www.epshp.fi 06-4154111

Vaasan keskussairaala, Vaasa:
www.vaasankeskussairaala.fi 06-3231111

Perinnöllisyysneuvontaa:

Väestöliitto www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys

Yliopistosairaaloiden perinnöllisyyslääketieteen yksiköt

Potilasjärjestöjä:

Harvinaiset taudit [harvinaiset.fi](http://www.harvinaiset.fi)

Invalidiliitto www.invalidiliitto.fi

Kehitysvammaisten tukiliitto www.kvtl.fi

Lihastautiliitto www.lihastautiliitto.fi

Neurologiset vammaisjärjestöt www.nv.fi

Suomen Lihastautirekisteri www.lihastautiliitto.fi

Ravitsemussuositukset:

www.ravitsemusneuvottelukunta.fi

Rokotussuositukset:

oma terveyskeskuksenne (tai www.thl.fi)

Ruotsinkielisille infoa: www.nhr.se

Terveystietoa: www.terveyskirjasto.fi

TREAT-NMD-hanke: www.treat-nmd.eu

Yliopistosairaalat:

Helsingin yliopistollinen keskussairaala
www.hus.fi 09-4711

Kuopion yliopistollinen sairaala:
www.psshp.fi 017-173311

Oulun yliopistollinen sairaala:
www.ppsphp.fi 08-3152011

Tampereen yliopistollinen sairaala:
www.pshp.fi 03-311611

Turun yliopistollinen keskussairaala:
www.vsshp.fi 02-3130000



Sanasto

ACE:n estäjä: angiotensiinikonvertaasient-syymien estäjä, lääkeryhmä, jota käytetään kohonneen verenpaineen tai sydämen vaja-toiminnan hoitoon

Aspiraatiokeuhkokuume: keuhkokuume, joka johtuu keuhkoihin aspiroidusta eli hengitetys-tä materiaalista

Bisfosfonaattihoito: luukadon eli osteoporoosin lääkkeellinen ehkäisy ja hoito

Botuliinitoksiini: ruiskeena lihakseen annettava hermoja lamaava aine, joka on eristetty Clostridium botulinum-bakteerista, ja jonka avulla lihas halvaantuu usean kuukauden ajaksi. Voi helpottaa lihasjännityksen aiheut-tamien kipujen ja niveljäykistymien hoitoa.

CK-arvo: veren kreatiiniinikinaasientsyymipitoi-suus, joka kertoo lihassolujen hajoamisesta. Ks. kreatiiniinikinaasi.

Cobbin kulma: röntgenkuvasta mitattava selkärangan kieroutta osoittava suure.

Cushing-oireet: kortikosteroidihoidon sivuvai-kutuksena ilmenevät ulkonäköön vaikuttavat oireet, turvotus, ”kuukasvot”, ”häränniska”, ihossa näkyvät repeämät eli striat ym.

Dystrofiini: lihassolun kannalta olennaisen tärkeä valkuaisaine joka mm. yhdistää solu-kalvon sen alla oleviin supistuviin säikeisiin

Endokrinologia: Oppi sisäerityksestä eli hor-monitoiminnoista

FVC:n eli nopea vitalikapasiteetti: Keuh-kojen ilmapitoisuutta kuvaava suure, syvän sisäänhengityksen ja mahdollisimman tehok-kaan uloshengityksen välinen ilmamäärä, jota mitataan spirometrialla.

Gastroenterologia: Oppi ruuansulatuselimis-töstä, maha-suolikanavasta

Glukokortikoidit: Hormoneita, joita normaali-listi lisämunuaisen kuorikerros tuottaa jatku-vasti ja erityisesti stressitilanteissa, ja jotka säätelevät solujen aineenvaihduntaa.

Gowersin oire: Tapa, jolla lapsi nousee lattial-ta ylös kiipeämällä jalkojaan pitkin

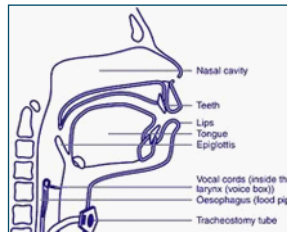
Happitaso: Veren happiosapaine eli happipi-toisuus.

Hengitysfunktio: Keuhkojen toimintakyky, hengityskaasujen vaihtuminen, hapensaanti ja hiilidioksidin poisto keuhkoissa. Siihen vaikuttaa monta osatekijää, mm. hengitysli-hasten toiminta.



Hengityspalje: ”ambu”, maskilla varustettu laite, jolla ilmaa tai muuta kaasuseosta voi-daan pumpata hengitysteihin

Hengitysvaje: hengitysvajaus, hengityselinten kyvyttömyys huolehtia elimistön hapensaani-sta ja hiilidioksidin poistosta



Henkitorviavanne: trakeostooma

Hermoratatutkimus ENMG-tutkimus, elektroneu-romyografia on ääreishermostojen ja lihasten häiriöitä selvittävä tutkimus

Kaikututkimus: ultraäänitutkimus

Kaksoispainehengitystuki: kaksoispaineven-tilaattori tai noninvasiivinen ventilaattori, hengitystä tukeva laite

Kardiomyopatia: sydänlihasrappeuma

Kortikosteroidit: lisämunuaisen kuorikerroksessa muodostuvia hormoneja, joiden kaltaisia lääkeaineita ovat mm. metyyliprednisoloni, prednisoloni ja prednisoni.

Kortikosteroidihoito: lääkehoito kortikosteroidivalmisteella, yleensä prednisolonilla

Kreatiini: elimistön luonnollinen yhdiste, joka auttaa varastoimaan energiaa lihassoluihin. Sitä saadaan monipuolisesta ravinnosta. Käytetään myös lisäravinteena. Eurooppalaisten suositusten mukaan kreatiinia suositetaan nautittavan enintään 3 grammaa vuorokaudessa. Ylimääräinen kreatiini saattaa erittyessään rasittaa munuaisia

Kreatiiniкинаasiarvo: lihassoluissa yleinen entsyymi. Kun lihas vaurioituu, kreatiiniкинаaasia vuotaa tavallista enemmän lihassoluista vereen. Mitä suurempi vaurio, sitä enemmän CK-arvo suurenee

Lihaskoepala: lihaksesta yleensä puudutuksessa otettava pieni näytepala, jota tutkitaan laboratoriossa

Lihassähkö- eli EMG-tutkimus: elektromyografia, ääreishermostojen ja lihasten häiriöitä selvittävä tutkimus

LVEF: left ventricle ejection fraction, sydämen vasemman kammion supistuskkyä kuvaava suure, jota mm. mitataan sydämen kaikututkimuksessa

Maksaentsyymi-arvo: verestä mitattava maksan toimintaa heijastavan entsyymin pitoisuus

Niveljäykistymä: kontraktuura, nivelen liikerata on normaalia suppeampi

Opiatti: opioidi. Lääkeaineita, jotka on kehitetty oopiumunikosta. Näitä ovat mm. morfiini, tramadoli, kodeiini, oksikoni ja buprenorfiini.

Ortoosi: ulkoinen apuväline, jolla voidaan tukea tai rajoittaa niveltä ja lihasten toimintaa.

Osteoporoosi: luukato

PCF (Peak Cough Flow): yskimisen huippuvirtaus, jota mitataan spirometrialla.

Prednisoloni: prednisoloni. lääkeaine eräs kortikosteroidi (glukokortikoidi); ks. kortikosteroidit

Ravintoletku: Keinotekoiseen ruokintaan käytettävä letku, joka asennetaan joko nenän kautta mahalaukuun tai suoraan mahalaukuuanteeseen.

Spirometria: hengitysfunktion tutkimiseen käytetty menetelmä

Sydämen kaikututkimus: ks. kaikututkimus. Sydämen rakenteen ja toiminnan selvittämiseen käytetty tutkimuskeino.

Sydänsähkökäyrä (EKG): sydämen rytmiä ja sähköistä toimintaa mittaava tutkimus

Trakeostomia: henkitorviavanteen, ks. yllä, tekeminen.

Varvistelu: taipumus kävellä suurimmaksi osaksi varpaillaan

VC: vitaalikapasiteetti, keuhkojen ilmatilavuutta kuvaava suure

Verikaasut: vereen liuenneet happi ja hiilidioksidi



Yskimisapulaite: Cough Assist laite, yskimistä tehostava laite

Yskimisen huippuvirtaus: PCF Peak Cough Flow, yskimisvoimaa kuvaava suure, jota mitataan spirometrialla

Suomenkielisen version TREAT-NMD:n oppaasta toimitti lastenneurologi **Jaana Lähdetie** yhdessä Lihastautiliiton kanssa. Kiitos kaikille, jotka auttoivat käännöksen tekemisessä. Kuvia oppaaseen saimme Lihastautiliiton jäsenistöltä, kiitos myös heille.

Suomenkieliseen oppaaseen liittyviä kysymyksiä voi suunnata Lihastautiliitolle.

Alkuperäiseen oppaaseen liittyviä kysymyksiä voi lähettää osoitteeseen: **info@treat-nmd.eu**

Tätä opasta voi tilata Lihastautiliitosta:

lihastautiliitto@lihastautiliitto.fi.

- 2011 -



From 2007 to 2011 inclusive, TREAT-NMD is a "network of excellence" supported through Priority I (Life Sciences, Genomics and Biotechnology for Health) of the European Union's Sixth Framework Programme.

