

LIHASTAUTILIITTO RY
TREAT-NMD-VERKOSTO 2018

SYNNYNNÄISEN LIHASYSTROFIAN HOITO

Opas perheille

Tämä opas perustuu synnynnäisten lihasdystrofioiden (CMD) diagnostiikkaa ja lääketieteellistä hoitoa koskeviin kansainvälisiin konsensusohjeisiin. Oppaan alkukielisen version luomista ovat tukeneet Cure CMD (curecmd.org), TREAT-NMD (treat-nmd.eu), AFM-Association Francaise contre les Myopathies (afm-france.org) ja Telethon Italy (telethon.it).

Alkuperäinen artikkeli on julkaistu lastenneurologian alan lehdessä: (Ching H Wang, ym. Consensus Statement on Standards of Care for Congenital Muscular Dystrophies, *J Child Neurology* 2010;25(12):1559-1581) ja verkossa 15.11.2010. Sen voi ladata ilmaiseksi osoitteesta: <http://jcn.sagepub.com/content/25/12/1559>.

Tämä perheille suunnattu opas synnynnäisten lihasdystrofioiden hoidosta perustuu 82 asiantuntijan kansainvälisen ryhmän työhön. He edustivat seuraavia eri aloja: patologia, neurologia, keuhkotaudit, tehohoito, gastroenterologia (suolistosairaudet), ravitsemustiede, logopedia (puheterapia), suun hoito, ortopedia, kuntoutus, kardiologia ja palliatiivinen hoito.

Yhteiseen näkemykseen päästäkseen asiantuntijaryhmä käytti seuraavia keinoja:

- kattava kirjallisuuskatsaus
- verkkokysely asiantuntijoille synnynnäisen lihasdystrofian hoidon tämänhetkisestä tilasta
- verkkokysely vanhemmille hoitoon liittyvistä keskeisistä kysymyksistä ja ongelmista
- kaksipäiväinen neuvottelukokous, "CMD Standard of Care Workshop", Brysselissä marraskuussa 2009.

HUOM.

Tässä julkaisussa esitettyjen ohjeiden ja neuvojen ei ole tarkoitus korvata lääkärin antamaa hoitoa, eikä opas korvaa lääkäri-potilassuhdetta. Oppaan neuvoja tulee seurata vain yhdessä hoitavan lääkärin antamien ohjeiden kanssa, ja lääkärin kanssa tulee aina neuvotella terveyteen liittyvistä kysymyksistä sekä oireista, jotka saattavat vaatia diagnoosia tai hoitotoimenpiteitä. Tämän julkaisun pohjalta tehdyt valinnat ja ratkaisut ovat omalla vastuullanne.

Taulukoiden lukuohje

Taulukoissa käytetyt lyhenteet on selitetty kunkin taulukon alaosassa. Diagnoosien lyhenteet rakentuvat siten, että ensimmäisenä ilmoitetaan geeni ja sen jälkeen määritellään, onko kyseessä dystrofia vai myopatia (RD = related dystrophy = ko. geenin virheeseen liittyvä dystrofia, RM = related myopathy = ko. geenin virheeseen liittyvä myopatia).

Esimerkiksi:

LAMA2-RD on LAMA2-geenivirheeseen liittyvä dystrofia
SEPN1-RM on SEPN1-geenivirheeseen liittyvä myopatia

1 Johdanto..... 4

2 Kokonaisvaltainen hoito..... 6

Alkuhoito diagnoosivaiheessa, seuranta ja sairaalajaksot

3 Neurologisten oireiden hoito..... 10

Aivojen rakennepoikkeamat, aivoperäiset neurologiset oireet, epilepsia

4 Hengityksen hoito..... 11

Oireet ja merkit, hengitystoimintojen tutkimismenetelmiä, ennaltaehkäisevä hengityksen hoito, hengityksen tukeminen, akuutin hengitysvajeen hoito

5 Ruoansulatuskanavan oireiden hoito..... 15

Syöminen ja ravitsemus, syömisen ongelmat, syömisongelmien tutkiminen ja hoito, mahasuolikanavan toimintahäiriöt, puheentuoton ongelmat, suun ongelmien tutkiminen ja hoito

6 Kardiologia..... 17

Sydänoireet, sydänongelmien tutkiminen, sydänongelmien hoito, rytmihäiriötä on kahden laisia

7 Ortopedia ja kuntoutus 20

Niveljäykistymät ja skolioosi, tutkiminen, ortopediset ongelmat, ortopedisten ongelmien hoito, leikkaushoito

8 Palliatiivinen hoito 24

Kipu ja väsymys, henkinen hyvinvointi, elämän loppuvaihe

Liite A

Synnynnäisen lihasdystrofian alatyypin määritelmät..... 26

Liite B

Erityisosaamista tarjoavat asiantuntijatahot..... 29

Liite C

Sanastoa ja terminologiaa (tekstissä olevat alleviivatut sanat) 34

Liite D

Diagnostiset menetelmät..... 41

Mitä on synnynnäinen lihasdystrofia?

Tässä oppaassa käytettyjen, alleviivattujen termien määritelmät löytyvät sanastosta (Liite C).

Sinä tai lapsesi olette ehkä juuri saaneet diagnoosin synnynnäinen lihasdystrofia (congenital muscular dystrophy, CMD). Vastaan tulevan uuden tiedon määrä saattaa tuntua valtavan suurelta. On tärkeää, että perheet ja henkilöt, joilla on synnynnäinen lihasdystrofia, ymmärtävät diagnoosiin liittyvät lääketieteelliset näkökohdat osataksaan varautua tulevaan ja voidakseen panostaa oman tai lapsensa terveyden hoitoon.

Tämän oppaan tarkoituksena on auttaa ymmärtämään, kuinka erilaisia oireet voivat olla, ja millaisia hoitoja ajan mittaan voidaan tarvita. Tämän tiedon ja ymmärryksen avulla on helpompaa ennakoita synnynnäisen lihasdystrofian aiheuttamia tarpeita.

Synnynnäiset lihasdystrofiat ovat joukko perinnöllisiä, harvinaisia sairauksia, joiden ensioireet havaitaan alle kahden vuoden iässä. Tähän ryhmään ei siis kuulu Duchennen lihasdystrofia, joka ilmenee pojilla vasta hieman myöhemmällä iällä. Varhaisiin oireisiin kuuluvat velttous (hypotonisuus), nivelten jäykistymät sekä hengityksen ja syömisen vaikeudet. Synnynnäiset lihasdystrofiat ovat alaryhmä synnynnäisten myopatioiden eli synnynnäisten lihassairauksien joukossa. Niinpä sama geeni, joka aiheuttaa synnynnäisen lihasdystrofian, voi aiheuttaa lantio-hartiadystrofian, LGMD:n, tai myöhemmällä iällä alkavan lihasdystrofian. Toisaalta, samaa synnynnäisen lihasdystrofian alatyyppejä sairastavien kokemukset sairaudesta saattavat olla hyvin erilaiset. He voivat olla lihasvoimiltaan vahvempia tai heikompia kuin toiset samaa alatyyppejä sairastavat, tai heidän oireensa ovat voineet alkaa eri ikäisinä. Tapaus-ten joukossa on osa sellaisia alatyyppejä, joiden geenimutaatiota ei vielä ole löydetty.

Lukuisat tutkijat eri puolilla maailmaa tekevät töitä

löytääkseen kaikki synnynnäistä lihasdystrofiaa aiheuttavat geenit, ja uusia löytöjä tehdään joka vuosi.

Joidenkin geenimutaatioiden vaikutuksesta lihasta tuhoutuu nopeammin kuin uutta muodostuu tilalle. Synnynnäistä lihasdystrofiaa sairastavalla lapsella voi olla erilaisia sairauteen liittyviä neurologisia ja fyysisiä ongelmia. Jotkut lapset kävelevät itsenäisesti tai tuen avulla, toiset oppivat kävelemään, mutta menettävät kävelykyvyn iän myötä, ja jotkut eivät opi kävelemään lainkaan.

Kävelevien lasten tai vasta lapsuusiän lopulla tai aikuisena ensioireita saavien voidaan sanoa sairastavan hartia-lantio-lihasdystrofiaa (limb-girdle muscular dystrophy, LGMD). Kaikki synnynnäiset lihasdystrofiat kuuluvat kirjoon, jonka toisena ääripäänä on CMD (varhainen alku, enemmän lihasheikkoutta) ja toisena LGMD (myöhempi alku, lievempi lihasheikkous). Laatikossa 1 luetellaan tunnetut synnynnäisten lihasdystrofioiden alatyypit. Ks. Liite A, jossa täydellisempi selvitys.

Miten tätä opasta käytetään?

Oppaassa luodaan ensin yleiskatsaus tärkeimpiin hoidon osa-alueisiin. Hoito jaotellaan sitten elinjärjestelmittäin sen mukaan, mihin synnynnäinen lihasdystrofia vaikuttaa (esimerkiksi sydän tai keuhkot), sekä saman diagnoosin omaavilla esiintyviin muihin ongelmiin. Joissain synnynnäisen lihasdystrofian alatyypeissä on erityisongelmia, joita ei esiinny välttämättä muissa alatyypeissä. Näitä eroja kuvataan tässä oppaassa.

Synnynnäisen lihasdystrofian hoitoon liittyviä, tässä oppaassa käsiteltyjä erikoisaloja ovat neurologia, lihastaudit, keuhkotaudit (hengityksen hoito), gastroenterologia, ravitsemustiede ja suun terveydenhoito, kardiologia, ortopedia ja kuntoutus sekä henkinen hyvinvointi ja palliatiivinen hoito. Vaikka nämä vaikut-

Jatkuu sivulla 6

Synnynnäisten lihasdystrofioiden alatyypin kirjo

Kollageeni VI -myopatiat (muut nimet COL6-myopatiat)

- Ullrichin synnynnäinen lihasdystrofia (UCMD)
- Välimuotoinen tauti
- Bethlemin myopatia (myöhäisempi alku)

Laminiini-alfa 2-dystrofia (muut nimet LAMA2-dystrofia, sis. myös LAMA2-CMD, MD-C1A tai synnynnäinen merosiininpuutos)

laminiini-alfa2-värjäyksen tulos lihas- tai ihokoepalassa:

- Täydellinen puutos – yleensä ei kävelykykyä* (varhainen alku)
- Osittainen puutos – yleensä kävelykyky saavutetaan (myöhäisempi alku)

*Huom. On olemassa poikkeuksia: LAMA2-CMD viittaa varhain alkavaan tautimuotoon, jossa kävelykykyä ei saavuteta, kun taas LAMA2-RD-muotoon kuuluu lapsia ja aikuisia, joiden tauti alkaa myöhemmin, ja jotka ovat kävelykykyisiä.

Alfadystroglykaanidystrofia (muut nimet aDG-dystrofia, dystroglykaanidystrofia, α -dystroglykanopatia)

- Walker-Warburgin oireyhtymä eli WWS
- muscle-eye-brain disease eli MEB-sairaus tai Fukuyaman kaltainen tauti
- pikkuaivo-oireinen CMD; oireina voivat olla pikkuaivojen kystat, hypoplasia ja dysplasia
- CMD ja kehitysvammaisuus ilman aivojen kuvantamisessa nähtäviä rakenteellisia muutoksia; tähän alatyypin kuuluu pienipäisyyttä (mikrokefaliaa) tai vähäisiä aivojen valkean aineen muutoksia, jotka näkyvät MRI:ssä
- CMD, johon ei liity kehitysvammaisuutta eikä kognitiivisen kehityksen viivettä
- Hartia-lantio-lihasdystrofia (LGMD) ja kehitysvammaisuus (myöhään alkava lihasheikkous) ja rakenteellisesti normaalit aivot kuvantamisessa

- Hartia-lantio-lihasdystrofia (LGMD) ilman kehitysvammaisuutta (myöhään alkava lihasheikkous)

SEPN1-myopatia (muut nimet SEPN1-RM, rigid spine -lihasdystrofia, RSMD1)

- voi olla myös diagnosoituna nimellä multimini-core-tauti, desmiinimyopatia Malloryn kappale inkluusioin ja synnynnäinen syytyyppiepäsuhta (kaikki lihaskoepalan antamia diagnooseja, jotka eivät suoraan ole yhteydessä tiettyyn geenivirheeseen)

RYR1-myopatia (muut nimet RYR1-CMD)

- päällekkäisyyttä esiintyy diagnoosien RYR1-myopatia, central core- ja centronuclear-myopatia kanssa
- pidetään synnynnäisenä lihasdystrofiana, mikäli lihaskoepalassa on lihaksen tuhoutumista ilman tyypillisiä lihassyiden keskustan värjäysmuutoksia

LMNA-dystrofia (muut nimet L-CMD ja LMNA-CMD)

- nuokkuvan pään oireyhtymä (Dropped Head Syndrome), roikkuva nilkka, ei kävelykykyä
- kävelykykyisillä myös varhain ilmenevä Emery-Dreifussin lihasdystrofia

Tarkemmin määrittämätön synnynnäinen lihasdystrofia

- kliinisesti synnynnäinen lihasdystrofia ilman geenivarmistusta
- vaikka taudinkuva ja/tai lihaskoepalan tulos sopivatkin synnynnäiseen lihasdystrofiaan, geenitutkimuksella ei välttämättä saada diagnoosia selville, sillä kaikkia CMD-tautien geenejä ei ole vielä löydetty. Geenitutkimuksia tilatessa kannattaa kääntyä synnynnäiseen lihasdystrofiaan perehtyneen asiantuntijan puoleen.

On syytä muistaa, ettei kaikilla synnynnäistä lihasdystrofiaa sairastavilla ole kaikkia oppaassa mainittuja oireita, eivätkä kaikki tarvitse kaikkia niitä hoitoja, joista tässä oppaassa kerrotaan. Yhtäläisyyksistä huolimatta jokaisen sairastavan taudin kulku on aina yksilöllinen, ja eri ajankohtina ilmenee erilaisia tarpeita. Tästä johtuen hoito tulee aina suunnitella yksilöllisesti.

tavat selvästi erillisiltä ja itsenäisiltä aloilta, on moniammatillinen työskentely paras tapa hoitaa lapsen terveyttä. Moniammatilliseen työryhmään kuuluvat edellä mainittujen alojen asiantuntijat, muita hoitoon osallistuvia ammattilaisia (kuten fysioterapeutit) sekä lapsen vanhemmat. Lapsen hoitoon liittyvistä asioista keskustellaan työryhmässä ja päätökset tehdään yhdessä vanhempien kanssa.

Moniammatillinen hoito edellyttää erityisosaamista. Ensiaskel tällaisen hoidon piiriin pääsemiseksi on, että lääkäri tekee lähetteen lastenneurologiseen yksikköön yliopistolliseen keskussairaalaan, jossa on

kaikkien erikoisalojen asiantuntijoita ja osaamista lasten lihastaudeissa.

Jokaisella perheellä on oma tapansa hankkia lisätietoa synnynnäisestä lihasdystrofiasta. Toivotavasti tästä oppaasta on apua, riippumatta siitä miten haluat asiaan tutustua. Olemme huomioineet, että tämän julkaisun voi lukea sairastava henkilö itse, mutta lukemisen helpottamiseksi sairastavaan henkilöön viitataan oppaassa sanalla "lapsesi".

2 Kokonaisvaltainen hoito

Hyvin koordinoitu moniammatillinen hoito, vahvan lääkäri-potilassuhteen luominen ja yksilöllinen hoito- ja kuntoutussuunnitelma ovat tärkeitä taudin kaikissa vaiheissa.

Tämä luku jakautuu kolmeen aiheeseen: alkuhoito diagnoosivaiheessa, seurantakäynnit poliklinikalla ja akuutit sairaalahoitojaksot (sairaalaan joutuminen, kun loukkaantuu tai sairastuu äkillisesti).

Alkuhoito diagnoosivaiheessa

Kun lapsesi saa synnynnäisen lihasdystrofian diagnoosin, tulee aloittaa asiaankuuluva, jäljempänä kuvattu hoito, samoin kuin jatkuva tuki ja neuvonta.

Tavoite on, että hoidosta vastaa lastenneurologi tai neurologi, joka on hyvin perehtynyt synnyn-

näisiin lihasdystrofioihin, ja työskentelee perheenne kanssa hyvässä yhteistyössä. Lääkärin tulee auttaa lastanne pysymään terveenä ja toimintakykyisenä mahdollisimman pitkään ja auttaa perhettänne vaurutamaan terveydellisiin ongelmiin jo ennen kuin niitä ilmenee. Tätä varten tulee ottaa huomioon sekä lääketieteellisiä että psykososiaalisia näkökohtia. Tuloksellista hoito- ja kuntoutussuunnitelmaa varten tarvitaan monen eri ammattiryhmän näkemystä.

Ensimmäisen lääkärikäynnin tulisi tapahtua heti kun synnynnäisen lihasdystrofian kliininen diagnoosi on tehty, vaikkei taudin tarkka alatyyppejä vielä olisi tiedossa. Tällä käynnillä lääkärin tulisi kertoa diagnoosista ymmärrettävästi ja helpotajuisesti. Käyntiä varten kannattaa kirjoittaa muistiin kysymyksiä ja

Viisi asiaa, jotka tulisi käsitellä ensimmäisellä vastaanottokäynnillä:

1. Diagnoosi. Lääkärin tulisi selittää, mitä taudin syystä tiedetään, ja miten tauti vaikuttaa erilaisiin toimintoihin, kuten liikuntakykyyn, hengitykseen, sydämen toimintaan ja kognitiivisiin valmiuksiin.

2. Ennuste. Synnynnäisten lihasdystrofioiden vakavuusaste ja elinaikaennuste vaihtelevat suuresti. Kuitenkin useimpien alatyyppeiden ennuste on parantunut lääketieteellisen teknologian edistymisen myötä.

3. Toistumisriski ja vaikutus perhesuunnitelmaan. Vaikkei tämä ole tärkein keskustelunaihe diagnosihetkellä, lääkärin tulisi kertoa, onko olemassa riski, että perheeseen syntyy toinen samaa sairautta sairastava lapsi. Jos tarkka geenivirhe tunnetaan, voidaan yleensä myös toistumisriski laskea. Vaikkei sitä tunnettaisi, voidaan toistumisriski arvioida karkeasti.

4. Hoito- ja kuntoutussuunnitelma. Moniammatillinen lähestymistapa on välttämätön. Työryhmään kuuluvat muun muassa lastenneurologi tai neurologi, keuhkolääkäri, kardiologi, silmälääkäri, fysioterapeutti ja ortopedi (ks. Liite B). Ihannetapauksessa myös palliatiivisen hoidon asiantuntija olisi jo varhain mukana elämänlaadun parantamiseksi. Yleisesti ottaen hoito- ja

kuntoutussuunnitelmaan ei vaikuta se, onko tarkka geenivirhe tiedossa vai ei. Noin puolella synnynnäistä lihasdystrofiaa sairastavista lapsista ei ole tarkkaa geneettistä diagnoosia.

5. Vertaistuki perheelle. Tieto vammaisjärjestöistä ja vertaistukiryhmistä on tärkeää. Perheet kokevat yleensä äärettömän suureksi avuksi toisten, samassa tilanteessa olevien perheiden antaman vertaistuen. Jos ette saa vertaistukea, sitä voi etsiä verkosta esim. www.lihastautiliitto.fi tai www.curecmd.org.

tehdä muistiinpanoja, koska usein on jälkepäin vaikea muistaa kaikkia tapaamisessa käsitellyjä asioita. Tukiperheen tai tukihenkilön ottaminen mukaan voi olla avuksi. Tästä käynnistä alkaen tarvitaan yleensä

säännöllisiä seurantakäyntejä, joiden aikatauluista sovitaan. Laatikossa 2 on kooste alkutapaamisen keskustelunaiheista.

Seurantakäynnit poliklinikalla

Lapsesi tulisi käydä säännöllisesti – noin 4-6 kuukauden välein – synnyntäisiin lihasdystrofioiden perehtyneen lastenneurologin tai neurologin vastaanotolla tai lihastautipoliklinikalla, jossa toimii useita eri aloja edustava moniammatillinen työryhmä. (ks. Liite B). Alle vuoden ikäisiä lapsia sekä sellaisia lapsia, joilla on vakavia ja nopeasti eteneviä oireita, tulisi seurata vähintään 3-4 kuukauden välein. Vakavia oireita ovat esim. hoitoon huonosti reagoiva epilepsia, voimakas lihasveltous, hengitysvajaus ja ravitsemusongelmat.

Vastaanottokäynneillä tulisi seurata seuraavia asioita: verenpaine, syke, hengitystaajuus, paino ja BMI (body mass index), pituus sekä pieniltä lapsilta päänympäryys. Jos lapsesi ei pysty seisomaan tai hänellä on skolioosi, pituuden voi arvioida kyynärvarren pituuden mittaamisen avulla (kyynärpituus). Myös muut testaukset voivat olla lapsesi kohdalla tarpeen, esim. nivelten liikelaajuuksien mittaaminen (goniometria) ja lihasvoimatestausta (myometria), sydänsähkökäyrä (EKG), hengitysfunktio-testit (spirometria) ja veren happisaturaatiomittaus (pulssioksimetria).

Muita tärkeitä asioita, joita näillä käynneillä arvioidaan:

» **Kehitys:** Lapsille, joilla on kehitysviiveen riski, tulisi tarjota varhain kuntoutusta, kuten fysioterapiaa, toimintaterapiaa ja puheterapiaa. Kehitysviive voi ilmetä motorisena viiveenä (ongelmia liikkumisessa, kuten istumisessa, pystyasennon hallinnassa tai esineisiin tarttumisessa) tai kognitiivisten taitojen viiveenä (kiellessä- tai oppimisvaikeuksia).

» **Keuhkot:** Vakavien keuhkoinfektioiden ennaltaehkäisy (esim. rokottamalla tai ajoissa aloitetulla antibiootihoidolla) on tärkeää. Heikko yskiminen, hengenahdistus, univaikeudet, aamupäänsärky, huono painonnousu ja toistuvat infektiot ovat varoitusmerkkejä, joista tulee puhua keuhkolääkärin kanssa (ks. luku Hengityksen hoito).

» **Sydän:** Ainakin kertaalleen tulisi tehdä sydäntutkimukset (EKG ja sydämen ultraäänitutkimus), jos lapsesi sairastaa sellaista synnyntäistä lihasdystrofiaa, jonka tiedetään vaikuttavan sydämeen (kuten LMNA-RD, αDG-RD, LAMA2-RD) tai jos alatyypin on tuntematon. Holter-monitorointi eli pitkäaikainen EKG-rekistrointi on aiheellinen, jos diagnoosi on LMNA-RD. Sydänlääkärin arvio on myös usein välttämätön, jos on viitteitä sydämen rytmihäiriöistä tai sydämen laajentumasta

(kardiomyopatiasta). Joskus suositellaan tiheämpää sydämen seuranta synnyntäisen lihasdystrofian alatyypin perusteella (ks. luku Kardiologia).

» **Silmät:** Mikäli lapsellasi on tuntematon alatyypin tai sellainen alatyypin, johon kuuluu silmäongelmia (kuten αDG-dystrofia), on tärkeää, että mukana hoidossa on jo varhaisessa vaiheessa silmälääkäri seuraamassa mahdollisia silmäongelmia kuten kaihia, likinäköisyyttä, verkkokalvon irtaamaa ja silmänpainetauti eli glaukoomaa.

» **Ravitsemus ja kasvu:** Synnyntäistä lihasdystrofiaa sairastavien lasten ei tarvitse kasvaa normaalien kasvukäyrien mukaan. Kuitenkin, jos lapsen oman painokäyrän kehitys on poikkeavaa tai hänellä on nielemisvaikeutta tai takaisinvirtausta mahalaukusta (refluksia), suoliston toimintahäiriöitä, ummetusta tai suun alueen epämuodostuma, hänen tulisi tavata ravitsemusterapeutti, gastroenterologi (suoliston sairauksiin perehtynyt lastenlääkäri) ja nielemisen asiantuntija (esim. puheterapeutti) (ks. luku Ruoansulatuskanavan oireiden hoito). Kalsium- ja D-vitamiinitasojen seuranta on tärkeää luun tiheyden vahvistamiseksi.

» **Luusto:** Mikäli lapsellesi kehittyy niveljäykistymiä (kontraktuuria) tai skolioosia, tulisi ajoissa tehdä lähette ortopedille tai selkäkirurgille (ks. luku Ortopedia ja kuntoutus)

» **Liikkuminen:** Lapsesi fysioterapian tulisi keskittyä fyysisen toimintakyvyn edellytysten ja liikkuvuuden ylläpitoon. Siihen sisältyvät niveljäykistymien ja skolioosin ennaltaehkäisy, samoin kuin erilaiset toimet hengitystoimintojen parantamiseksi. On myös tärkeää, että lapsi saa hänelle sopivan istumatuen ja pyörätuolin, sekä muita apuvälineitä arkitöihin ja helpottamaan.

» **Tunne-elämä ja käyttäytyminen:** Jos lapsesi mieliala, käytös tai jokin muu tunne-elämään liittyvä asia huolestuttaa, teidän kuuluisi saada apua ja tukea, esimerkiksi lähete psykologille, lastenpsykiatrille tai nuorisopsykiatrille (ks. luku Palliatiivinen hoito).

Psykososiaalinen tuki: Kuntoutusohjaaja tai sosiaalityöntekijä tarjoaa apua käytännön asioihin (Kelan ja vakuutusten kautta tulevat tuet, kunnan tarjoamat perhe- ja vammaispalvelut ja kouluun liittyvät vaihtoehdot, kolmannen sektorin tuki). Vanhempia tulisi myös auttaa ja tukea kohtaamaan monenlaisia tunteita, joita lapsen sairaus herättää.

Sairaalahoito

Lapsesi saattaa tarvita äkillistä sairaalahoitoa (ks. Taulukko 1). Lastasi hoitavan lääkärin, lastenneurologin,

tehtävä on koordinoita lääketieteellistä hoitoa akuutin tai vakavan sairaalahoidon aikana. Joskus tämä tehtävä voi myös kuulua lasten keuhkolääkärille.

Tavallisimpia syitä äkillisen sairaalahoidon tarpeelle ovat:

- » hengitystietulehdukset ja hengitysvaje
- » epilepsia-kohtaukset

» kasvun häiriintyminen (huono painonnousu tai runsas painonlasku)

Jos lapsesi tarvitsee sairaalahoitoa suunnitellusti, esimerkiksi leikkausta tai muuta nukutusta vaativaa toimenpidettä varten, lääkärin tulisi ensin puhua teidän kanssanne siihen liittyvistä riskeistä ja sitten koordinoita hoitosuunnitelman laatiminen sekä hoidon toteutus leikkauksen aikana ja sen jälkeen.

TAULUKKO 1

Synnyntäisen lihasdystrofian oireita, jotka voivat johtaa äkilliseen sairaalahoidon tarpeeseen, ja niihin liittyvät CMD-alatyypit

Sairaalahoitoa vaativa oire	Alatyypin, johon oire liittyy varhaislapsuudessa	Alatyypin, johon oire liittyy lapsuudessa ja nuoruudessa
Hengitysvaikeus, joka edellyttää hengitystukea	• αDG-RD • LAMA2-RD	• COL6-RM • SEPN1-RM
Sydämen vajaatoiminta tai rytmihäiriö, joka edellyttää lääkettä		• αDG-RD (Fukutin, FKR, POMT1) * • LAMA2-RD • LMNA-RD
Syömisvaikeus, joka edellyttää letkuruokintaa (gastrostooman kautta)	• LAMA2-CMD** • RYR1-RM • αDG-RD	• COL6-RM
Epilepsia-kohtauksia, jotka vaativat lääkitystä	• αDG-RD (sis. Fukuyama, WWS ja MEB)	• LAMA2-RD
<u>Maligni hypertermia</u>	• SEPN1-RM • RYR1-RM	• SEPN1-RM • RYR1-RM

Lyhenteet: αDG-dystrofia, alfadystroglykaanidystrofia; FKR, fukutin-related protein CMD; LAMA2-RD, merosiininpuutostauti; MEB, muscle-eye-brain disease; POMT1, proteiini-O-mannosyyli-transferaasi 1; SEPN1-RM, selenoproteiini-1-myopatia eli rigid spine -lihasdystrofia; WWS, Walker-Warburg-oireyhtymä; LMNA-RD, lamiini A/C-dystrofia.

*Fukutin, FKR ja POMT1 ovat geenejä, jotka voivat aiheuttaa αDG-dystrofian. Kahteen ensimmäiseen liittyy useammin sydämen vajaatoimintaa kuin kolmanteen. Mikäli αDG-dystrofian on aiheuttanut jokin näistä kolmesta geenistä, on perusteltua seurata sydämen toimintaa tavallista tiheämmin.

** LAMA2-CMD tässä kohdassa tarkoittaa varhaista LAMA2-dystrofian muotoa (merosiininpuutos), joka todetaan jo vastasyntyneenä eikä lapsi opi kävelemään. LAMA2-dystrofiaan kuuluu myös lievempi, myöhäisempi muoto, jossa lapsi oppii kävelemään.

3 Neurologisten oireiden hoito

Eräisiin synnynnäisen lihasdystrofian alatyyppeihin liittyy neurologisia löydöksiä ja oireita. Tavallisimpia ovat aivojen rakenteelliset ja toiminnalliset poikkeavuudet ja epileptiakohtaukset.

Aivojen rakennepoikkeamat

Kahteen synnynnäisen lihasdystrofian alaryhmään, LAMA2-RD ja αDG-RD, liittyy useimmiten aivojen rakennepoikkeavuuksia. Aivojen rakenteen selvittämiseksi tehdään aivojen magneettikuvaus (MRI).

Lapsilla, joilla on αDG-dystrofia ja normaali aivojen rakenne MRI:ssä, saattaa kuitenkin olla oppimisen ja kognitiivisten toimintojen ongelmia. Lisäksi αDG-dystrofiaa sairastavilta lapsilta saattaa löytyä laaja kirjo magneettikuvalöydöksiä normaalista hyvin vaikeisiin rakennepoikkeavuuksiin.

Tavallisin synnynnäinen aivojen epämuodostuma on LAMA2-dystrofiaan liittyvä valkean aineen muutos, johon ei liity kognitiivisen toiminnan heikkenemistä. Valkean aineen muutos pysyy yleensä ennallaan, eikä aivoja tarvitse kuvantaa toistuvasti.

Aivoperäiset neurologiset oireet

Aivojen toimintamuutokset voivat aiheuttaa monenlaisia ongelmia kuten kognitiivisen tason laskua, käytösongelmia, kielellisen kehityksen häiriöitä, oppimisvaikeuksia, tunne-elämän vaikeuksia, motorisen kehityksen viivettä, epilepsiaa ja näkökyvyn heikkene- mistä.

Jos lapsellasi epäillä neurologisia oireita, kuten kognitiivisia ongelmia, hänet tulisi ohjata ajoissa psykologin testeihin ja kuntoutukseen ja ns. tehostetun tai erityisen tuen piiriin päivähoidossa ja koulussa. Kielellisen kehityksen tukeminen tulee aloittaa ajoissa, jos lapsi ei puhu tai puhuu vain joitain sanoja. Tukimuotoihin puheen kehittämiseksi kuuluvat tukiviittomat, kuvakommunikaatio (esim. PECS, Picture Exchange Communication System), kommunikaatioapuvaliineet ja puhelaitteet (esim. DynaVox, TapToTalk) sekä puheterapia.

Epilepsia

Epilepsia on määritelmän mukaan taipumus saada toistuvasti kouristuskohtauksia ilman laukaisevaa

tekijää (kuumeen tai akuutin sairauden aiheuttama kohtaus). Kaksi tai useampi kouristuskohtaus merkitsee epilepsiaa.

Epilepsia on usein synnynnäisen lihasdystrofian taudinkuvassa mukana niillä lapsilla, joilla tiedetään olevan aivojen poikkeavuuksia. Epileptiakohtaukset voivat olla tyypillisiä poissaolo-kohtauksia, epätyypillisiä poissaolo-kohtauksia tai tajuttomuus-kouristuskohtauksia. Kohtauksia voi ilmaantua missä iässä tahansa vauvaiästä nuoruusikään asti. Epileptiakohtauksille herkkien lasten kohtauksia voivat provosoida kuume tai akuutti sairaus. Epilepsia voi myös puhjeta ilman mitään laukaisevaa tekijää. Mikäli mietit, voisiko jokin lapsesi oire tai käyttäytymispiirre olla epilepsiaa, kannattaa keskustella asiasta hoitavan lastenneurologin kanssa.

Lääkäri määrää tutkimuksia kohtausten luonteen selvittämiseksi. Selvityksiin tulisi kuulua tarkka kuvaus tapahtumasarjasta, joka saa epäilemään, että kyseessä olisi epileptiakohtaus, perusteellinen neurologinen kliininen tutkimus ja vähintään yksi aivosähkökäyrä (EEG). EEG-tuloksen perusteella saatetaan suositella tehtäväksi vielä uusi, pidempi EEG-rekisteröinti. Aivojen magneettikuvaus (MRI) tai MRI-kuvauksen uusiminen on yleensä tarpeen.

Jos lapsesi saa epileptiadiagnoosin, lastenneurologi määrää todennäköisesti epileptialääkityksen, jotta kohtaukset vähenisivät ja olisivat lievempiä.

LAMA2-dystrofiaa sairastavien lasten epileptiakohtausten hoitoon soveltuu yleensä natriumvalproaatti, vaikka muitakin epileptialääkkeitä on käytetty hyvin tuloksin. Epileptiakohtausten kuriin saaminen saattaa olla hankalaa. Esimerkiksi αDG-dystrofiaa sairastavilla lapsilla epilepsian hoito voi olla tavanomaista vaikeampaa, jos heillä on rakenteellisia aivomuutoksia. On olemassa paljon erilaisia epileptialääkkeitä, ja lääkäri voi ehdottaa eri valmisteita tai useita lääkkeitä yhtäaikaan kohtauksien välttämiseksi.

4 Hengityksen hoito

Keuhkojen ja hengityksen tärkein tehtävä on tuoda happea (O₂) verenkiertoon koko elimistöön sekä poistaa hiilidioksidia (CO₂) elimistöstä. Tätä kutsutaan kaasujenvaihdoksi. Tämä on kaikille ihmisille tärkeä toiminto ja lapsesi terveyden kannalta aivan keskeinen ja elintärkeä asia.

Synnynnäistä lihasdystrofiaa sairastavien lasten hengitystuen tarve voi vaihdella eri CMD-alatyypin välillä huomattavan paljon. Kaikkia CMD-tyyppiä sairastavilla lapsilla on keuhkofunktion heikkenemisen vaara heikkojen hengityslihasten vuoksi. Hengitysvaikeuksien alkamisikä ja ongelmien vaikeusaste vaihtelevat. Useimmiten hengitysvaikeuksia ilmenee 8–15-vuotiaana. Tätä nuoremmilla synnynnäistä lihasdystrofiaa sairastavilla lapsilla ei yleensä ole hengitysvaikeuksiin liittyviä oireita, mutta on tärkeää, että vanhemmat ja hoitajat osaavat tunnistaa hengitysvajeen varhaiset oireet. Suositellaan, että keuhkolääkäri tutkii lapsesi siinä vaiheessa, kun synnynnäisen lihasdystrofian diagnoosi asetetaan, jotta hengitystoimintojen lähtötaso saadaan selville. Keuhkolääkäri opastaa myös hengitysvajeen ensioireiden tunnistamisessa. Hoidosta vastaava lääkäri ja keuhkolääkäri huolehtivat yhdessä kanssanne hengitystoimintojen tehokkaasta hoidosta.

Oireet ja merkit

Lapsesi hengitysongelmien hoidossa ennakoiva lähestymistapa on tärkeä, jotta toimintakyky säilyisi hyvänä mahdollisimman pitkään. On tärkeää, että vanhemmat ja lasta hoitavat henkilöt huomaavat varhaiset oireet, ja että lapsi käy säännöllisesti keuhkolääkärin seurannassa. Käynteihin sisältyy hengitystoimintojen mittaaminen ja arviointi sekä ohjeistus kotihoidosta.

Lapsesi hengityslihasten ongelmat ja hengitysvajeen varhaisoireet voivat olla hyvin vähäisiä ja muuttua ajan myötä. Jos hiukankaan epäilet lapsesi hengityksen olevan heikentynyt, ota yhteyttä keuhkolääkäriin. Mikäli on kyse kiireellisestä tilanteesta, vie lapsi sairaalan ensiapuun. Pidä silmällä erityisesti seuraavia oireita:

- » heikko itkuääni
- » heikko yskiminen
- » toistuvat hengitystieinfektiot, epäsäännöllinen hengitys, tai yleinen ärtyneisyys
- » kakominen syödessä tai syljen/liman ajautuminen hengitysteihin
- » painonlasku tai huono painonnousu

Hengitysongelmat voivat alkaa yöaikaan, koska ihmisen hengittää yöllä pinnallisemmin. Oireina ovat:

- » unen keskeytyminen tai lisääntynyt kääntymisen tarve yöllä
- » aamuväsymys, vaikka olisi nukkunut riittävän monta tuntia
- » tihtynyt hengitys tai hengenahdistuksen tunne
- » aamupäänsärky, pahoinvointi
- » keskittymisvaikeudet päivisin
- » nukkumaanmenon pelko ja painajaisunet

Skolioosi (selkärangan virheasento) ja rintakehän rakennepoikkeavuudet voivat syntyä osittain heikkojen kylkivälilihasten ja heikentyneen pallean vuoksi, mikä voi rajoittaa lapsesi hengityskapasiteettia entisestään. Ks. luku Ortopedia ja kuntoutus.

Lapsesi pallealihas voi heikentyä ilman mitään näkyviä oireita. Tämä koskee nimenomaan useita CMD-alatyyppejä; hengitysvaikeudet voivat alkaa, vaikka lapsesi pystyy vielä kävelemään (Ks. Taulukko 2 sivulla 12). Sen sijaan monissa muissa lihasdystrofoissa hengitysvaikeudet ilmaantuvat vasta sitten kun kävelykyky lakkaa. Juuri tästä syystä on erittäin tärkeää, että keuhkolääkäri tutkii lapsesi jo ennen hengitysvajeesta kertovien oireiden ilmenemistä.

Hengitysvaikeuksien oireet tunnetuissa CMD-alityypeissä

CMD-alityyppi	Hengitysvaikeuden alku
COL6-RM	<ul style="list-style-type: none"> • varhain alkava yöllinen hengitysvaikeus, johon liittyy pallean heikkous • hengitystuen tarve keskimäärin 11 vuoden ikään mennessä
SEPN1-RM	<ul style="list-style-type: none"> • varhain alkavat yölliset hengitysvaikeudet: jopa ennen kävelykyvyn menettämistä • hengitystuen tarve keskimäärin 10 vuoden ikään mennessä
LAMA2-RD	<ul style="list-style-type: none"> • liikuntakyvyn ja hengitysfunktion huononeminen liittyvät toisiinsa • hengitystuen tarve keskimäärin 11 vuoden ikään mennessä
αDG-RD, jossa kognitiivisen tason laskua (WWS, MEB, Fukuyama)	<ul style="list-style-type: none"> • vakava lihasheikkouden eteneminen ja hengitysvaje • hengitystukihoito voi alkaa syntymästä tai alle 10 vuoden iässä, jos lihasheikkous on huomattavaa
αDG-RD ilman kognitiivisen tason laskua ja LGMD-muodot	<ul style="list-style-type: none"> • liikuntakyvyn ja hengitysfunktion välillä on yhteys
	<ul style="list-style-type: none"> • hengityksen tukeminen aloitetaan kävelykyvyn lakatessa

Lyhenteet: CMD, synnynnäinen lihasdystrofia; FKRP, fukutin-related protein; LAMA2, laminiini-alfa-2; LGMD, hartia-lantiodystrofia; MEB, muscle-eye-brain-tauti; SEPN1, selenoproteiini, WWS, Walker-Warburg-oireyhtymä

Hengitystoimintojen tutkimismenetelmiä

Spirometriaa käytetään hengitystoimintojen tutkimiseen; tämä tutkimus pitäisi tehdä vähintään kerran vuodessa viimeistään 6-vuotiaasta lähtien. Spirometriatutkimus voidaan tehdä samalla kun lapsesi käy tavanomaisella keuhkolääkärin vastaanotolla. Useimmiten tämän tutkimuksen tekee sairaanhoitaja ennen kuin lapsesi menee lääkärin vastaanotolle. Tähän noninvasiiviseen eli kajoamattomaan tutkimukseen kuuluvat nopean vitaalikapasiteetin (forced vital capacity, FVC) mittaaminen ja yskimisen huippuvirtauksen (peak cough flow, PCF) mittaaminen. Näistä kokeista voidaan käyttää myös nimeä keuhkofunktiotestit.

Pulssioksimetria mittaa kivuttomasti veren happikylläisyysastetta (happisaturaatiota) anturilla, joka asetetaan yleensä sormeen tai varpaaseen ja tarvit-

taessa kiinnitetään pienellä teipinpalalla.

Unipolygrafia (PSG) tai unitutkimus on yön yli kestävä tutkimuskokonaisuus, joka tehdään unilaboratoriossa lapsesi keuhkolääkärin suositusten mukaan, mahdollisesti kerran vuodessa. Tutkimuksen avulla seurataan unenaikaista hengitystä, ja sen avulla voidaan löytää uniapnea ja määrittellä sen vaikeusaste. Unitutkimuksia voidaan myös tarvita kaksoispaineventilaatiohoidon (2PV) tehon seuraamiseen ja laitteen säätöjen tarkistamiseen.

Verikaasuanalyysi tehdään verikokeesta. Sitä käytetään veren happi- ja hiilidioksiditasojen mittaamiseen, jos lapsella on akuutteja tai vaikeita hengitysongelmia.

Kapnometria on mittausta laitteella, joka määrittää hiilidioksidin määrää uloshengityksen loppuvaiheessa (end-tidal CO₂). Mittaustulos kertoo keuhkolääkärille, kuinka hyvin hengitystukea (esim. 2PV-laitetta tai hen-

gityskonetta) käyttävä henkilö hengittää, ja tarvitaanko koneen säätöihin muutoksia. Keuhkolääkäri voi myös käyttää ko. mittaria tarkistaakseen hiilidioksiditason lapsilta, joilla ei vielä ole hengitystukihoitoa, mutta heillä ilmenee hengityksen ongelmia.

Puheen ja nielemisen tutkiminen voi olla tarpeen aina silloin, jos on aspiraatioon viittaavia oireita kuten yskimistä, kakomista, nielemisvaikeutta, syömisvaikeutta, tai huonoa painonnousua.

Ennaltaehkäisevä hengityksen hoito

Kaikille lapsille ja aikuisille, joilla on synnynnäinen lihasdystrofia, suositellaan rokottamista pneumokokkia (keuhkokuumetta) ja kausi-influenssaa vastaan. Myös respiratory syncytial -virusta vastaan suunnattua RSV-rokotetta suositellaan alle 2-vuotiaille lapsille.

Lapsesi hyötty seuraavista keinoista, joilla voidaan helpottaa keuhkoeritteiden liikkeelle saamista, tehostamaan yskimistä ja pitämään ilmatiet ja keuhkot avoimina:

- » Mekaaninen laite ("yskityslaite tai yskimiskone", Cough Assist) voi tehostaa yskimistä liman poistamiseksi hengitysteistä
- » Keuhkolääkärin tai fysioterapeutin opastamalla hengitystekniikalla (keuhkojen vaiheittainen täyttö, breath stacking) tai hengityspalkeella voi vähentää keuhkojen osien kasaanpainumista (ateleaktaaseja)
- » Rintakehään kohdistuva päivittäinen fysikaalinen hoito ja IPV-laitte (Intrapulmonary Percussive Ventilation) saavat eritteet liikkeelle ja nousemaan ylempiin hengitysteihin, joista ne yskitetään ulos.
- » Keuhkoputkien tyhjennykseen tarkoitettu päälle puettava liivi (SmartVest tai vastaava) tekee nopeita värähtelyliikkeitä niin, että eritteet lähtevät liikkeelle.

Lapsellasi voi olla hengitysongelmia muista kuin synnynnäiseen lihasdystrofiaan liittyvistä syistä. Vaikka astma ei ole synnynnäisen lihasdystrofian oire, sitä tulee hoitaa avaavilla astmalääkkeillä ja hoitavilla lääkkeillä (esimerkiksi inhaloitavilla steroideilla) tarpeen mukaan. Synnynnäistä lihasdystrofiaa sairastavan lapsen astman hoito ei eroa tavanomaisesta lasten astman hoidosta.

Hengityksen tukeminen

Vaikea skolioosi voi estää keuhkoja laajenemasta kunnolla ja lasta hengittämästä syvään. Lapsesi voi tarvita

korsettia estämään skolioosin pahenemista ja ylläpitämään selän asentoa päivittäisissä toiminnoissa. Korsettia käytettäessä on tärkeä arvioida sen vaikutusta paitsi skolioosiin, myös lapsen hengitykseen. Jokaista korsettia tulee arvioida erikseen ja varmistaa, ettei se haittaa hengittämistä. Lapsesi ortopedin ja keuhkolääkärin tulisi yhdessä varmistaa, että korsetti tukee tarpeeksi selkää, mutta ei vaikeuta hengitystä.

Vaikeutuneen hengityksen helpottamiseksi lääkäri voi suositella noninvasiivista hengityslaittehoitoa. Hengityslaittehoidon avulla voidaan parantaa kaasujenvaihtoa ja vähentää hengitystieinfektioita sekä sairaa-lajaksojen määrää ja pituutta.

Noninvasiivista hengitystukea suositellaan, kun on näyttöä hengitysvajeesta tai muusta hengitystoimintojen vajaatoiminnasta. Noninvasiivinen hengitystukihoito toteutetaan maskin tai suukappaleen kautta.

Kaksoispaineventilaattori (2PV) on yleisesti käytetty laite, kun aloitetaan yönaikainen hengitystukihoito. Laite koostuu runko-osasta, joka pumppaa ilmaa letkuston kautta lapsen kasvoilla olevaan maskiin. Paineella tuleva ilma tukee lapsesi hengitystä ja auttaa hiilidioksidin poistamisessa uloshengityksen myötä. Maskivaihtoehtoja on monenlaisia, ja maskin valintaan vaikuttavat lapsesi ikä, ihon kunto, kasvojen muoto ja hoitomuodon siedettävyyys.

Kun lapsellesi aloitetaan noninvasiivinen hengitystukihoito, hänen tulee käydä unipolygrafiassa vähintään kerran vuodessa, jolloin myös tarkistetaan laitteen säädöt sekä maskin ja muun varustuksen sopivuus.

Kun pitkäaikainen hengitystukihoito aloitetaan pienelle lapselle, tulee hoitoa seurata erityisen tarkasti, jotta vältettäisiin hoidosta mahdollisesti aiheutuva kasvojen kehityksen poikkeavuus (keskikasvohypoplasia). Yksilöllisesti sovitettu maski tai viiksien, nenämaskin ja kokokasvomaskin vuorottelu voivat auttaa tämän haittavaikutuksen ehkäisemisessä. Suukappaleen avulla hengittäminen voi olla suositeltavaa niille, jotka tarvitsevat hengitystukea päivällä.

Joskus pitkäaikainen hengityksen mekaaninen tukeminen tulee toteuttaa invasiivisesti (kajoavasti) kaulalle tehdyn ilmatien (trakeostooma) ja siihen asetetun kanyylin kautta. Perusteena invasiiviselle hengitystuella ovat krooninen aspiraatio toistuvine keuhkokuumeineen tai riittämätön keuhkoeritteiden poistuminen apukeinojen käytöstä huolimatta. Jotkut pitävät parempana vaihtoehtona trakeostomointia siinä vaiheessa, kun he ovat noninvasiivisen hengitystuen tarpeessa suurimman osan vuorokaudesta.

Akuutin hengitysvajeen hoito

Tavallisin syy sairaalaan joutumiseen tai henkeä uhkaavaan tilanteeseen synnynnäistä lihasdystrofiaa sairastavilla henkilöillä on hengitystietulehdus (flunssa tai keuhkokuume). Akuuttia hengitystieinfektiota epäiltäessä kannattaa viedä lapsi lääkärin tutkittavaksi ja kertoa, mitä lihassairautta lapsesi sairastaa, ja mitä tiedät taudin kulusta. Akuutin hengitysvajeen oireet voivat olla lieviä, mutta niihin voivat kuulua:

- » kalpeus
- » lisääntynyt uneliaisuus
- » ruokahalun huononeminen
- » rintakehän ja vatsan epänormaalit liikkeet
- » sydämen nopealyöntisyys (sydämentykytyks) ja tihentynyt hengitys
- » ponneton yskiminen
- » lisääntyvä väsymys

Mikä tahansa näistä oireista vaatii huolellista tutkimusta, mutta **jos lisäksi happisaturaatio on alle 94 % tai matalampi kuin lapsellasi yleensä**, lapsesi tulee välittömästi viedä lääkäriin tai sairaalan ensiapuun.

Lääkäri tutkii lapsen ja kuuntelee keuhkot arvioidakseen, onko tilanne vakava.

Muita diagnostisia keinoja ovat:

- » yskimistehon mittaus (PCF)
- » pulssioksimetria ja mahdollisesti hiilidioksidimittaus hengitysvajeen määrittämiseksi
- » **keuhkoröntgenkuva** ("thorax-röntgen") keuhkokuumeen tai kasaan painuneiden keuhkojen osien (ateleaktaasien) toteamiseksi. Vertailukohdaksi saatetaan tarvita aikaisempia röntgenkuvia.

TÄRKEITÄ MUISTETTAVIA ASIOITA

1. Pidä tallella lapsesi synnynnäisen lihasdystrofian alatyypin kuvaus, mikäli se tunnetaan, ja viimeisen spirometrian tulos (keuhkofunktio testi, FVC-arvo), jotta voit näyttää ne lääkärille hätätilanteessa.

Lapsen hengityskapasiteetti täytyy tutkia aina ennen leikkauksia.

2. Alahengitystieinfektiot tulee hoitaa tehokkaasti, tavoitteina riittävä hapensaanti ja hiilidioksiditaso.

- » **bakteeriviljely yskösnäytteestä, mikäli lapsi kykenee yskimään keuhkoerittä ulos.** Näytteestä voidaan saada selville keuhkokuumeen aiheuttava bakteeri.

Lapsesi akuutin hengitystieinfektion hoidon tavoite on hengityskyvyn pitäminen vakaana.

Antibioottien käyttöä suositellaan useimpiin ylähengitystieinfektioihin piilevän bakteerikeuhkokuumeen mahdollisuuden takia, ja hengitystoimintoja tulee valvoa, mikäli keuhkokuume todetaan.

Jos lapsesi happisaturaatio on alhainen, tulisi antaa lisähappia (viiksien tai maskin avulla). Mikäli on näyttöä hiilidioksidin kertymisestä elimistöön, pelkän lisähapen antamisen sijaan hengityskoneen käyttäminen keuhkotuuletukseen lisäämiseksi on suositeltavaa.

Jos hengitysvajeesta on merkkejä, on aika harkita hengitystukihoitoa. Jos hengitystukihoito on jo aloitettu, on tarpeen tarkistaa laitteen säädöt tai lisätä käyttötuntimäärää, jotta lapsen **hengityskyky pysyisi vakaana**. Mikäli noninvasiivinen hengitystuki ei ole riittävä, keuhkoeritteiden ulossaaminen on vaikeutunut tai hengitysteiden suojaaminen ei onnistu ja aspiraatoriski on lisääntynyt, voidaan joutua turvautumaan intubaatioon.

Liman poistumista edistävää hoitoa tulee tehostaa mm. yskimisapulaiteella, IPV-laitteella, rintakehän manipuloinnilla ja yskimisen manuaalisella tukemisella. Keuhkolääkäri saattaa suositella avaavien astmalääkkeiden tai rintakehän taputteluhoidon käyttämistä. Hengitystukihoito auttaa vain kaasujenvaihtotapahtumaa; siitä syystä tällaiset **hengitysteiden aukipitämiskeinot** ovat paranemisen kannalta ratkaisevan tärkeitä, ja niitä tulee jatkaa silloinkin, kun hengitystukihoito on käytössä.

Useimmiten tarvitaan antibioottia infektion hoitamiseksi. Jos lapsen rintakehän lihaksisto on heikentynyt, tarvitaan lisäksi yskimisapua.

3. Riittämättömän hengityksen oireisiin kuuluvat kalpeus, uneliaisuus, ruokahalun huononeminen tai painonlasku, epänormaali hengitystapa, heikko yskiminen, toistuvat keuhkoputkentulehdukset tai keuhkokuumeet, lisääntynyt väsymys, keskittymiskyvyn huononeminen ja aamupäänsärky. Oireet voivat alussa olla hyvin vähäisiä.

5 Ruoansulatuskanavan oireiden hoito

Syöminen ja ravitsemus

Syömis- ja ravitsemuspulmat ovat tavallisia lapsilla, joilla on synnynnäinen lihasdystrofia. Muita yleisiä vaivoja voivat olla ruokatorven refluksitauti (GER), aspiraatio ("väärään kurkkuun meneminen"), ummetus, puhevaikeudet, luuston haurastuminen sekä hampaiden ja suun hygieniasta huolehtimisen vaikeudet. Näiden asioiden hoito tapahtuu parhaiten moniammatillisen työryhmän avulla, jossa on ravitsemukseen ja nielemiseen perehtyneitä asiantuntijoita, kuten puheterapeutti, ravitsemusterapeutti ja gastroenterologi (maha-suolikanavan sairauksiin erikoistunut lääkäri).

Syömisen ongelmat

Huono painonkehitys on yleinen pulma ihmisillä, joilla on synnynnäinen lihasdystrofia. Joillekin voi tulla ongelmia taas liiallisesta painonnoususta, joka usein liittyy lihasvoimien heikkenemiseen ja sen myötä omaehtoisen liikkumisen vähenemiseen.

Syömiseen ja ravitsemukseen liittyviä huolia:

- » toistuvat keuhkotulehdukset
- » rintakehän tai ylävatsan kiputilat ja oksentelu
- » puremisen vaikeus, kakominen ja yskiminen
- » suun alueen lihasten koordinaation puute ja runsas kuolaaminen
- » ummetus tai ripuli
- » kyvyttömyys syödä itse – ikä huomioon ottaen
- » ruokailun pitkittyminen: yli 30 min kestävä ruokailua pidetään pitkittyneenä, ja tämä voi olla merkki syömisvaikeudesta
- » ateriatilanteiden perheelle aiheuttama stressi, kyvyttömyys nauttia yhteisestä ruokailusta

Tutkiminen

Kasvun seuranta eli pituuden ja painon mittaus kuuluvat jokaiseen suunniteltuun lääkärisäkäyntiin. Kyy-näriluon pituutta voidaan käyttää pituusmittauksen tilalla, kun lapsi on yli 5-vuotias eikä pysty seisomaan.

Synnynnäistä lihasdystrofiaa sairastavien lasten kasvukäyrä kulkee usein lämmukaisen keskiarvokäyrän alapuolella. Se on hyväksyttävää, jos lapsen terveydentila on hyvä, eli hänellä ei ole liiallista väsymystä, toistuvia infektioita eikä sydän- tai hengitys-

ongelmia. On tärkeää, että paino mitataan tarkkaan ja painokäyrää seurataan tiuhaan, jotta varmistetaan painon kehitys lapsen omilla kasvukäyrillä.

Jos kasvussa tai terveydentilassa ilmenee poikkeavuutta, saattaa syömistilanteen arvioiminen olla tarpeen. Siihen tulisi sisältyä suun ja kasvojen seudun tutkimus, syömis- ja nielemiskyvyn tutkimus sekä istuma- ja syömisasennon arviointi.

Nielemisfunktio tutkimus (videofluoroskopia) tai tähytys (endoskopia) saattavat auttaa diagnosoimaan lapsen nielemisvaikeuksia, jotka voivat lisätä aspiraattioriskiä.

Muita syömis- ja nielemisarviossa huomioon otettavia seikkoja ovat niskan heikkous, leukanivelen ja kaularangan jäykistymät, korkea kitalaki tai kitalaen toiminnanvajaus, heikko kielen sivusuuntainen liike, hampaiston ahtaus, skolioosi, ponneton yskiminen, raskas hengitys, riittämätön yönaikainen hengitys, huono ruokahalu, ruokatorven refluksi (GER) ja ruokatorven lihastoiminnan häiriö.

Syömisongelmien hoito

Turvallisuus ja riittävä ravinnonsaanti ovat hyvin tärkeitä näkökohtia lapsesi syömisongelmien hoidon kannalta. **Terveellisiä ruokailutottumuksia** koskeva, ravitsemuksen ja syömisasiiantuntijan antama ohjaus ja neuvonta ottaa huomioon lapsen diagnoosin, ennaltaehkäisee aliravitsemusta tai ylipaino-ongelmia ja auttaa myös ylläpitämään luuston kuntoa.

Jos lapsella on syömisvaikeuksia, apukeinoihin voivat kuulua:

- » istumis- tai syömisasennon muuttaminen ruokailun aikana
- » erilaisten ruokailuvälineiden ja muiden apuvälineiden kokeileminen itsenäisen syömis tukemiseksi
- » turvallisten nielemistekniikoiden opettelu ja käyttö
- » ruoan rakenteen muuttaminen (esim. nesteitä sakeuttamalla tai ruoan pilkkomisella hyvin pieniksi paloiksi)
- » syömiskertojen tihentäminen ja alipainon kyseessä ollessa kaloripitoisemman ruoan nauttaminen (useita pieniä aterioita ja välipaloja jopa 2 tunnin

- välein koko päivän ajan)
- » terapia, joka harjoituttaa leukaa, kieltä sekä pään ja kaulan alueen tuntoaistia ja lihasten hallintaa (yleensä puheterapeutin antamaa)
 - » ravitsemusterapeutin konsultaatio ruoka- ja kalorimäärien arvioimiseksi ja kaloripitoiste juomien lisäämiseksi alipainoisille ja kaloreiden vähentämiseksi ylipainoisilta

Jos lapsen painonkehitys on edelleen huonoa, tai lapsen vastustuskyky hengitystieinfektioille on huonon ravitsemustilan takia alentunut, tulee tehdä lähete gastroenterologille letkuravitsemuksen tarpeen selvittämiseksi.

Lyhytaikaisesti, kuten leikkauksen yhteydessä tai akuutin sairauden aikana, voidaan käyttää nenä-mahaletkua (nenän kautta asennettava syöttöletku).

Pitkäaikaiseen käyttöön voidaan tarvita maha-laukkuavanneletku (gastrostoomaletku) tai suoli-avanneletku (jejunostomialetku), jotka asennetaan leikkauksella. Jos vaikean refluksin vuoksi suositellaan Nissenin fundoplikaatiota se voidaan tehdä samassa leikkauksessa.

Lapselle annettavan letkuravinnon aikataulu ja määrät suunnitellaan työryhmässä siten, että nesteen, ravintoaineiden, vitamiinien ja hivenaineiden saanti vastaa lapsen tarvetta

Niin kauan kuin nieleminen on turvallista, syöttölet-

ku ei sulje pois suun kautta syömistä. Päinvastoin, letkuruokinta voi olla välttämätön lisäapu ravinnon-saantiin, joka mahdollistaa syömisestä nauttimisen ja vähentää syömiseen liittyvää stressiä.

Maha-suolikanavan toimintahäiriöt

Synnyynnäistä lihasdystrofiaa sairastavilla lapsilla on usein refluksia tai ummetusta.

Ruokatorven refluksitaudin (GER) oireita voivat olla vatsakipu, oksentelu, aspiraatio ja toistuvat hengitystietulehdukset. Refluksia hoidetaan erilaisten lääkkeiden ja mahan happoisuutta tasaavien valmisteiden sekä ravinnon ja asennon muutosten avulla.

Ummetukseen on monia syitä. Ummetusta voi helpottaa ruuan koostumusta ja kuitupitoisuutta muuttamalla, lisäämällä nesteiden nauttimista, asennon muutoksen ja liikkumisen avulla sekä käyttämällä lääkärin määräämiä ulostuslääkkeitä. Synnyynnäistä lihasdystrofiaa sairastavien lasten suoli toimii usein laiskasti, ja se voi johtaa pitkittyneihin WC käynteihin.

Puheen tuoton ongelmat

Synnyynnäistä lihasdystrofiaa sairastavilla lapsilla esiintyvän puheen tuoton vaikeuden syinä ovat kasvolihasheikkous, leukanivelen jäykistymät, huono hengitys, korkea tai heikko kitalaki, huulion sulkemisvaikeus ja aivoperäiset tekijät. Suun alueen terapia ja harjoitukset voivat auttaa lasta ylläpitämään suun ja

leuan liikeratoja. Puheterapiassa voidaan myös etsiä vaihtoehtoisia tapoja kommunikoida. Kommunikaatiolaitte on hyödyllinen, jos lapsella on ääntämismvaikeuksia tai vaikea puhua tarpeeksi kuuluvalla äänellä tullakseen kuulluksi, tai jos hän on kuuro tai kuulovammainen.

Suun ongelmien tutkiminen ja hoito

Lapsen hampaiden kunto vaikuttaa hänen yleiseen terveydentilaansa, ravitsemukseen ja puheeseen. Taulukkoon 3 on koottu tavallisimpia suun terveyden ongelmia.

Käynnit lasten hammaslääkärillä tulisi aloittaa ennen kahden vuoden ikää tai diagnoosin saamisen aikoihin. Näillä vastaanottokäynneillä tulisi erityisesti huomioida oikea istuma-asento, jos lapsen nielemis- ja yskimiskyky on alentunut. Mikäli lapsi käyttää pyörätuolia, varmista että hammaslääkärin vastaanotolla on tarpeeksi tilaa, jotta lapsi saadaan siirrettyä pyörätuolista hammaslääkärin tuoliin ja takaisin, tai että tarjolla on mahdollisuus hoitaa lasta pyörätuolissaan.

Seurantakäyntejä, joihin sisältyy hammaslääkärin tekemä hampaiden puhdistus, tulisi olla tiheästi (vähintään joka 6. kuukausi) ja seuraavat asiat tulisi huomioida:

- » Vanhempia ja huoltajia on neuvottava kotihoidon suhteen. Siihen sisältyy mm. kunnollinen hampaiden puhdistaminen, fluorin käyttö ja antibakteerisen suuveden käyttö, sekä omatoimisuuden tuke-

miseksi tarpeelliset järjestelyt ja erityisapuvälineet.

- » Poskihampaisiin tulee hampaiden syvien uurteiden takia laittaa pinnoitukset.
- » 6-vuotispäivän tienoilla lapsen tulisi tavata suun alueen lihasheikkouden vaikutuksiin perehtynyt oikojahammaslääkäri oikomishoidon tarpeen arvioimiseksi ja mahdollisen hoidon suunnittelemiseksi.
- » Synnyynnäistä lihasdystrofiaa sairastavien aikuisten tulisi käydä säännöllisesti hammaslääkärillä suun tutkimuksessa ja suuhygienistillä ammattimaisessa hampaiden puhdistuksessa.
- » Jos toimenpide edellyttää nukutuksen tai sedaation (lääkkeellisen rauhoittamisen), varmista että hammaslääkäri tuntee diagnoosista johtuvat, toimenpiteisiin liittyvät riskit ja pystyy antamaan tekohengitystä tarvittaessa. Hänen tulisi tuntea malignin hypertermian varoimet ja tämän henkeä uhkaavan reaktion hoito.

TAULUKKO 3

Suun terveyden ongelmat synnyynnäisten lihasdystrofioiden yhteydessä

Ongelma	Terveydellinen huolenaihe
<u>Ruokatorven refluksi</u>	Hampaan kiilteen syöpyminen ja kipu
Suun bakteerit	Keuhkokuumeen riski
Suuhengitys	Suun kuivuminen ja suutulehduksen vaara
Purentavirhe, ahtaus	Hammaspesun vaikeutuminen, reikiintyminen, puremisvaikeus
Ruokailu muuten kuin suun kautta	lenturvotus, ienten liikakasvu

6 Kardiologia

Sydämen hoidon tavoitteena on synnyynnäiseen lihasdystrofiaan liittyvien sydänongelmien varhainen tunnistaminen ja niiden hoito. Ongelmat voivat ilmetä missä iässä tahansa. Niissä CMD-alatyypeissä, joihin tiedetään liittyvän sydänoireita, on säännöllinen sydämen seuranta välttämätöntä. Joskus sydänoireet johtuvat sydänlihaksen heikentymisestä, mutta ne voivat myös johtua hengitysvaikeuksista, joita ei ole diagnosoitu tai hoidettu kunnolla, jolloin sydän rasittuu (ks. luku Hengityksen hoito). Näissä tilanteissa, tai epäil-

täessä oireiston aiheuttajaksi sydämen rytmihäiriötä tai sydämen vajaatoimintaa, voidaan tarvita sydäntutkimuksia. Lapsille, joiden CMD:n alatyypin on tuntematon, on tarpeellista suorittaa sydäntutkimuksia.

Kaksi tavallisinta sydänongelmaa ovat rytmihäiriöt ja kardiomyopatia (sydänlihaksen sairaus + laajentunut sydän).

Kumpi tahansa voi olla pääasiallinen sydänongelma (ks. Taulukko 4).

Sydänongelmia, joita on kuvattu synnynnäisen lihasdystrofian eri alatyypeissä

CMD-alatyyppi	Ongelma
αDG-RD	Lisääntynyt <u>kardiomyopatian</u> kehittymisen riski.
LAMA2-RD	Lievä sydämen laajentuma, joka ei haittaa, on mahdollinen. Hoitoa vaativien rytmihäiriöiden riski.
LMNA-RD	Vakava ja kohonnut rytmihäiriöiden ja <u>kardiomyopatian</u> riski. Tärkeintä on varhainen kardiologin tutkimus ja säännöllinen seuranta.
COL6-RM	Sydänlihas ei sairastu, mutta hoitamattomat keuhko-ongelmat voivat aiheuttaa <u>kardiomyopatiaa</u> . Suositellaan sydämen ultraäänitutkimusta, kun hengitystukihoito aloitetaan.
SEPN1-RM	Sydänlihas ei sairastu, mutta hoitamattomat keuhko-ongelmat voivat aiheuttaa <u>kardiomyopatiaa</u> . Suositellaan sydämen ultraäänitutkimusta siinä vaiheessa, kun hengitystukihoito aloitetaan.
RYR1-RM	Sydänlihas ei sairastu, mutta hoitamattomat keuhko-ongelmat voivat aiheuttaa <u>kardiomyopatiaa</u> . Suositellaan sydämen ultraäänitutkimusta, kun hengitystukihoito aloitetaan.

Lyhenteet: αDG-RD, alfadystroglukanidystrofia; CMD, synnynnäinen lihasdystrofia; COL6-RM, kollageeni VI -myopatia; LAMA2-RD, laminiini-alfa-2-dystrofia, sis. merosiininpuutostaudin MDC1A; RYR1-RM, ryanodiinireseptori 1-myopatia; SEPN1-RM, selenoproteiini N1-myopatia; LMNA-RD, lamiini A/C -dystrofia

Sydänoireet

Seuraavassa on lueteltu tyypillisiä sydänoireita. Huomaa, että pienet lapset eivät pysty välttämättä kuvailemaan näitä oireita.

- » väsyneisyys
- » hengenhädistys
- » ihon ja limakalvojen kalpeus
- » tiheälyöntisyyskohtaukset
- » sydämentykytys
- » tajuttomuuskohtaukset
- » huimaus
- » pyöräytytys

Sydänongelmien tutkiminen

Ensimmäinen sydäntutkimus olisi syytä tehdä diagnoosin saamisen aikoihin. Tutkimuksiin kuulu sydänsähkökäyrä (EKG) ja sydämen ultraäänitutkimus. Lapsen kardiologi voi pyytää 72 tunnin EKG:n (Holter-EKG) tai tapahtumamonitooroinnin (2 viikon monitoriseuranta) tarkistaakseen, esiintyykö poikkeavia sydämen rytmejä. Kardiologi määrittelee, kuinka usein seurantakäynnit ovat tarpeen. Käyntien tiheys riippuu lapsen lihastaudin alatyypistä, mikäli se tunnetaan, sekä sydänoireista tai muista sydäntä koskevista huolenaiheista.

Kuten taulukosta 4 ilmenee, laminopatiaa sairastavilla (LMNA-RD) on **suurin sydänongelmariski**, mikä

edellyttää tiheitä seurantakäyntejä diagnosoitavien alatyypistä alkaen aina 6 kk:n välein. αDG-dystrofiassa (fukutiiniin tai FKRPH:hen liittyvissä muodoissa) tarvitaan tiheää kardiologin seuranta diagnosoitavissa ja sen jälkeen vuosittain. Muissa αDG-dystrofiassa (muihin geeneihin tai tuntemattomiin geeneihin liittyvissä muodoissa) ja LAMA2-dystrofian alatyypeissä on **kohonnut sydänongelmien riski**, ja sydämen seuranta on tarpeen diagnosoitavilla, 5-vuotiaana, 10-vuotiaana ja sen jälkeen kerran vuodessa. Jos sydämen toiminnassa ilmenee poikkeavuutta EKG:ssa, ultraäänitutkimuksessa tai Holter-monitoroinnissa, voi edellä mainittua tiheämpi seuranta olla tarpeen.

Sydänongelmien hoito

Jos lapsella on sydänlihassairaudesta eli kardiomyopatian oireita, tulee aloittaa ACE-estäjä- tai beetasalpaajalääkitys. Vaikean kardiomyopatian tai sydämen vajaatoiminnan hoitaminen synnynnäistä lihasdystrofiaa sairastavilla lapsilla ei eroa tavanomaisista lasten sydänongelmien hoitotavoista.

Sydän muodostuu neljästä lokerosta: kahdesta eteisestä ja kahdesta kammioista. Sydän "lyö" (supistuu pumpaten verta sydäimestä verenkiertoon), kun oikea eteinen lähettää käskyn sydämelle. Ongelmia tämän käskyn lähettämässä tai johtumisessa kutsutaan rytmihäiriöiksi. Rytmihäiriöitä potevat ihmiset voivat tuntea, että sydän lyö epätasaisesti.

Rytmihäiriöitä on kahdenlaisia

Nopealyöntisyyttä aiheuttavat supraventrikulaariset rytmihäiriöt (SV-häiriöt) aiheutuvat ylempänä olevasta lokeroparista ja johtumisjärjestelmästä, ja niitä hoitetaan tavallisesti beetasalpaajilla.

Kammioeräiset rytmihäiriöt tapahtuvat alemmassa lokeroparissa ja ovat hengenvaarallisia. Tällaisen rytmihäiriön aikana sydän ei lyö riittävän hyvin, eikä veri kierrä tehokkaasti. Tällaista rytmihäiriötä voi esiintyä LMNA-dystrofiassa, ja se voi vaatia rytmihäiriötahdistimen (defibrillaattori, AICD, automatic implantable cardioverter defibrillator) asentamisen ihon alle, koska kammioeräiset rytmihäiriöt eivät häviä itsestään. Tahdistin korjaa rytmihäiriön varmistamalla, että sydän lyö oikein ja estää siten myös äkillisen sydänkuoleman. Tahdistimen asentamisesta tulee keskustella, jos lapsella on etenevä, vaikea sydämen laajentuma ja kammioeräisten rytmihäiriöiden riski, jos hänellä on esiintynyt tajunnanmenetyksiä tai jos hänet on elvytetty sydänpysähdyksen jälkeen.

TÄRKEÄÄ MUISTAA

Ole tietoinen näistä mahdollisista sydänperäisistä oireista:

- » väsyneisyys
- » hengenhädistys
- » kalpeus
- » epäsäännöllinen tai tiheä sydämen syke (tiheälyöntisyys tai sydämentykytys)
- » tajunnanmenetytys
- » huimaus

Säännöllinen sydämen seuranta auttaa diagnosoimaan ajoissa sydänongelmat niissä CMD-alatyypeissä, joihin saattaa liittyä sydänsairaus.

7 Ortopedia ja kuntoutus

Niveljäykistymät ja skolioosi

Kaikkiin synnyntäisen lihasdystrofian muotoihin liittyy raajojen, nivelten ja selkärangan ortopedisiä ongelmia. Ortopedisien hoidon ja kuntoutuksen osuus on hyvin tärkeä koko elämän ajan toimintakyvyn edellytysten turvaamiseksi ja ylläpitämiseksi, turvallisuuden ja itsenäisen liikkumiskyvyn edistämiseksi, kipujen lievittämiseksi sekä elämänlaadun parantamiseksi.

Ortopediin ongelmiin voi kuulua nivelten ja kaularangan jäykistymistä (*kontraktuuria*), *hypotoniaa*, skolioosia, jalkaterän virheasentoja ja lonkan sijoiltaanmenoa eli *luksaatiota* tai *subluksaatiota*.

Syntymähetkellä voi esiintyä *artrogrypoosia*, *hypotoniaa*, *kenokaulaisuutta*, lonkan sijoiltaanmenoa, skolioosia ja *kampurajalkaa*.

Lapsen myöhemmällä iällä yleisiä ortopedisiä ongelmia ovat mm. nivelten jäykistyminen ja *skolioosi*, joilla voi olla vaikutus lapsen hengitystoimintoihin (ks. luku Hengityksen hoito).

Ortopedistä hoitoa ja kuntoutusta tulee tarkastella sekä lyhyellä että pitkällä tähtäimellä. Niitä voi pitää sijoituksina tulevaisuuden varalle.

Tutkiminen

Lasta hoitavaan moniammatilliseen työryhmään tulisi kuulua **ortopedi ja lääkinällisen kuntoutuksen** edustajia. Lääkinällisen kuntoutuksen ammattilaisiin kuuluu fysioterapeutteja, toimintaterapeutteja sekä apuvälineteknikkoja.

Lapsen selän ryhti, nivelten liikeradat, istuma-asento ja päivittäistoiminnoista selviytyminen tulisi tutkia vähintään kerran vuodessa. Yleisesti käytössä olevia menetelmiä ovat kliininen tutkiminen, selkärangan röntgenkuvaus, nivelten liikeratojen mittaus (*goniometriä*) ja lihasvoiman testaukset.

Pienille ja hyvin hypotonisille lapsille, joilla on hengitysvajetta ja nopeasti paheneva selkärangan virheasento, tai joiden hoitovaste on huono, täytyy järjestää työryhmän arvioiteja tiheämmin kuin kerran vuodessa.

Ortopedisien hoidon toteuttaminen vaatii vanhemmilta ja lapsen muilta hoitajilta aktiivista osallistumista. Kannattaa pyytää herkästi asiantuntijan apua, jos ortopediaan liittyvät kysymykset painavat mieltä.

LAATIKKO 3

Niveljäykistymät synnyntäisissä lihasdystrofoissa

- Niveljäykistymällä eli *kontraktuuralla* tarkoitetaan niveltä, jonka liikelaajuus on pienentynyt, eli se ei enää liiku koko liikeradan matkalla. Useimmat kehon nivelet (kuten kyynärnivel tai polvi) ovat sarananiveliä ja toimivat yhdessä tasossa salien taipumisen vain yhteen suuntaan. Kun nivel jäykistyy, liikeradat pienevät ja raajan suoristaminen vaikeutuu.

- Niveljäykistymä hankaloittaa elämää, kun raajojen liikeradat lyhenevät

- *Kontraktuurat* kehittyvät asteittain ja pahenevat ajan myötä. Ainoat käytössä olevat hoitokeinot tällä hetkellä – tosin vaatimattomalla menestyksellä – ovat venyttely ja kevyt liikunta, jossa joutuu käyttämään koko liikerataa (esim. uiminen).

- Kaularangan tai leukanivelten jäykistymisellä voi olla huomattava vaikutus toimintakykyyn (pään kannatteluun ja syömiseen), ja ne tulee huomioida, kun suunnitellaan nukutusta leikkausta varten.

TAULUKKO 5

Ortopedisten ongelmien alkamisikä synnyntäisen lihasdystrofian eri alatyypeissä

Tyypillinen ortopedinen ongelma	CMD-alatyyppi	Alkamisikä
Löysät nivelet (ranne, nilkka, sormet, varpaat)	COL6-RM, αDG-RD, SEPN1-RM	Syntymässä. Voivat muuttua niveljäykistymiksi
Niveljäykistymät	Ullrichin lihasdystrofia* <i>täydellinen</i> LAMA2-RD	Voi olla syntymässä. Nivelet alkavat jäykistyä jo ennen kävelykyvyn menetystä
	αDG-RD, <i>osittainen</i> LAMA2-RD, LMNA-RD ja COL6-RM	Nivelet alkavat jäykistyä kävelykyvyn menetyksen jälkeen
Lonkka-luksaatio	COL6-RM	Syntymässä
Kaularangan jäykistymä	UCMD, LAMA2-RD, LMNA-RD	0–10 vuoden iästä alkaen
Jäykkä selkäranka	SEPN1-RM, LMNA-RD, COL6-RM, LAMA2-RD	Ei tarkkaa alkamisikää. Alaselkä jäykistyy vähitellen.
Skolioosi	UCMD	Syntymässä (<i>kyfoskolioosi</i>)
	LMNA-RD, SEPN1-RM, LAMA2-RD, RYR1-RM	Varhain alkava muoto varhaislapsuudessa
	αDG-RD	Myöhään alkava muoto (notkoselkä) teini-iässä kävelykyvyn menetyksen myötä

*Huom. Tässä taulukossa Ullrichin lihasdystrofia (UCMD) on eroteltu COL6-myopatioista osoittamaan, että Ullrichin lihasdystrofia tai varhain alkava, nopeasti etenevä COL6-myopatian muoto, alkaa usein nuorempaan kuin muut alatyypit. COL6-myopatialla tässä taulukossa tarkoitetaan välimuotoista COL6-myopatiaa ja Bethlem-myopatiaa. Samoin *täydellinen* ja *osittainen* LAMA2-RD on eroteltu selventämään, että täydellinen on varhain alkava merosiininpuutostauti, ja osittainen on myöhään alkava, kävelykyvyn säilyttävä merosiininpuutostauti.

Lyhenteet: αDG-RD, alfadystroglykaanidystrofia; CMD, synnyntäinen lihasdystrofia; COL6-RM, kollageeni VI -myopatia; LAMA2-RD, lamiini α2-dystrofiaryhmään sisältyvät merosiininpuutostaudit; RYR1-RM, ryanodiinireseptori 1-myopatia; SEPN1-RM, selenoproteiini N1-myopatia; LMNA-RD, lamiini A/C -dystrofia.

Ortopediset ongelmat

Vaikka ortopedisiä ongelmia voi ilmaantua kaikissa synnynnäisen lihasdystrofian muodoissa, niiden vakavuusaste, tyyppi ja sijainti eroavat toisistaan eri alatyypeissä (ks. Taulukko 5, s. 21). Niveljäykistymiä käsitellään tarkemmin laatikossa 3 sivulla 20.

Ortopedisten ongelmien hoito

Varautuminen ja ennaltaehkäisy ovat tärkeitä synnynnäisten lihasdystrofioiden ortopedisten ongelmien hoidossa.

Ortopedin, kuntoutustyöryhmän ja perheen välinen vuorovaikutus ja keskustelu ovat tärkeitä, jotta erilaiset hoitotoimenpiteet olisivat lapsellesi mahdollisimman mielekkäitä.

Lapsi tulee ohjata fysioterapiaan ja toimintaterapiaan ennen kuin syntyy niveljäykistymiä, toimintakyky heikkenee, kävely tai asennon ylläpitäminen vaikeutuvat, tulee kipuja tai skolioosia, siirtymiset vaikeutuvat, syntyy virheasentoja tai selviäminen päivittäisistä toimista vaikeutuu.

Terapialla, johon kuuluvat päivittäiset raajojen, lonkkien, kaulan ja leuan alueen venyttelyt, voidaan auttaa jäykistyviä niveliä. Lastat, tuet ja erilaiset ortoosit saattavat olla tarpeen päivisin tai yöllä. Esimerkkeinä nilkkaortoosit (AFOt), polvi-sääriortoosit (KAFOt), sekä dynaamiset ja passiiviset käden, polven ja kyynärpäähän tuet (DAFOt).

Lapselle voidaan suositella korsettia, kun yritetään estää skolioosin eteneminen. Korsetin käytön tai ortopedisen toimenpiteen yhteydessä tulee huomioida niiden mahdollinen vaikutus hengitystoimintoihin. (ks. luku Hengityksen hoito).

Apuvälineistä voi tulla lapsen arkipäivän toimien tärkeä tuki. Seisomisen, kävelemisen ja muunlaisen liikkumisen apuna voivat olla **kävelysauvat, kävelyteline, rollaattori, tukipohjalliset, seisomateline, sähkömopo ja pyörätuoli**. Muita apuvälineitä saatetaan tarvita siirtymisiin, syömiseen ja juomiseen, kommunikointiin, vuoteessa kääntymiseen, WC:ssä käymiseen ja peseytymiseen. **Yhteistyö** kokeneen kuntoutustyöryhmän kanssa on tärkeää, jotta apu järjestyy.

Jos lapsella on kipuja, voivat kuntoutustyöryhmän asiantuntijat auttaa löytämään **keinoja kivun poistamiseksi tai lievittämiseksi**. Istuma-, seisoma- ja nukkumisasentojen miettiminen ja muuttaminen sekä ortoosien ja lastojen istuvuuden sekä oikeanlaisen käytön varmistaminen voivat helpottaa kipua. Uimi-

nen tai ohjattu allasterapia saattavat myös vähentää kipuja.

Leikkaushoito

Leikkausta voidaan suositella lapselle toimintakyvyn edellytysten ylläpitämiseksi tai parantamiseksi, kivun lievittämiseksi sekä istuma-asennon tai ortoosien istuvuuden parantamiseksi seisomista ajatellen. Synnynnäisissä lihasdystrofioiden leikkaushoito ei ole vaa- ratonta. **Hyvä etukäteisneuvonta on välttämätöntä, ja leikkaustoimenpiteen hyödyt ja riskit tulee aina punnita lääkärin kanssa. Lopullinen tavoite ortopedisissä leikkauksissa on toimintakyvyn paraneminen.**

Lonkan sijoiltaanmeno

Jos lapsesi kävelee, lonkkaleikkausta voidaan suunnitella varhaisessa vaiheessa seisomisen ja kävelykyvyn parantamiseksi. Tulee kuitenkin huomioida, että leikkauksen jälkeen nivelten liikuttelua rajoitetaan jonkin aikaa ja tämä saattaa vaikuttaa nivelliikkuvuuteen ja sitä kautta myös kävelykykyyn.

Jos lapsesi ei kävele, lonkkaleikkausta suositellaan vain silloin, kun lonkkaluksaatio aiheuttaa pitkäaikais- ta särkyä.

Polven jäykistyminen

Polvinivelen jäykistymiä korjataan harvoin leikkauksella, mutta korjaaminen voi olla tarpeen vakavissa, yli 90 asteen jäykistymissä, jotka haittaavat istumista.

Nilkan jäykistyminen

Akillesjänteen leikkaaminen on tavallista, ja sen uskotaan parantavan kävelemistä ja asennonhallintaa sekä kenkien tai ortoosien käyttämistä.

Leikkauksen jälkeiset riskit voivat tässäkin tilanteessa olla tavoiteltua hyötyä suuremmat.

Skolioosi

selkänikamien luudutuksen (fuusioimisen) tarkoituksena on saada pysyvästi aikaan paras mahdollinen selän asento lapsen hyvinvointia ja toimintakykyä ajatellen. Leikkauksen tyyppi ja laajuus riippuvat lapsen kävelykyvystä ja selkärangan skolioosin asteesta. Leikkaavan kirurgin tulee olla lihastauteihin erikoistunut selkäkirurgi.

Aivan **pienien lasten** selkäranka tulisi leikata vain, jos konservatiivinen hoito korsetilla ei tule kyseeseen tai epäonnistuu.

LAATIKKO 4

Synnynnäistä lihasdystrofiaa sairastavan selkäleikkausta suunniteltaessa huomioitavia asioita

» Hengitysfunktio ja sydämen toiminta on ehdottomasti tutkittava ennen leikkausta.

» Jos potilaan hengitysfunktio on poikkeava, (mikä ilmenee spirometriasta), täytyy aloittaa tehokas hengitystoimintojen hoito, johon kuuluvat syvään hengittämisen tekniikat, yskimisen avustus tarvittaessa yskittämisskoneella sekä mekaaninen hengitystuki.

» yhdessä anestesialääkärin kanssa tulee arvioida hengitykseen liittyvät haasteet, tarvittavat erityisjärjestelyt leikkauksen aikana sekä nukutuksessa käytettävät aineet.

» Sairaalassaolon vaikutus leikkauksen jälkeiseen toipumiseen tulee ottaa huomioon jo leikkausta suunnitellessa.

» Toimintaterapeutin, fysioterapeutin ja kuntoutustyöryhmän tulee etukäteen huomioida kaikki leikkauksen jälkeiset tilanteet ja päivittäiset toiminnot, kuten:

• Syöminen: omatoiminen syöminen voi vaikeutua ja tarvitaan apuvälineitä tai avustamista

• Liikkuminen: siirtymiset, sairaalavuode ja apuvälineet; pyörätuolin säädöt, kodin muutostyöt, kotihoidon järjestäminen ja sosiaalinen tuki
• Pään ja kaulan alue: korsettia ja tukikaulusta voidaan tarvita leikkauksen jälkeen; niskan yliojentuminen ajan myötä on tavallista ja sitä täytyy seurata

» Kivun hoitoon (sairaalassa ja kotona) on panostettava

» Selkäkirurgin toteuttama pitkäaikainen jälki-seuranta on järjestettävä

Leikkaus ilman luudutusta (ns. pidennettävien sauvojen menetelmä), jossa sauvoja pidennetään lapsen selän kasvun myötä, vaati ennen useita leikkaustoimenpiteitä, nykyisin sauvojen pidentäminen magneettilla ilman leikkausta on mahdollista.

Isompien lasten elämänlaadun on osoitettu paranevan selkärangan virheasennon korjauksen ansiosta. Kyseessä on kuitenkin suuri ja riskejä sisältävä leikkaus, jota tulee harkita perusteellisesti.

8 Palliatiivinen hoito

Palliatiivisen hoidon tavoitteena on tarjota apua, kun hoidettava sairaus on henkeä uhkaava. Se on kokonaisuus, joka sisältää tunne-elämän, henkisen hyvinvoinnin ja fyysiset elintoiminnot. Se huomioi potilaan koko elämänkaaren. Palliatiivisen hoidon tulisi sisältyä hoitosuunnitelmaan heti sairauden toteutumisesta lähtien. Palliatiivisen hoidon työryhmän tuella pystytään ennakoimaan asioita, varautumaan muutoksiin ja tekemään hoitopäätöksiä lapsenne elämänlaatuun vaikuttavista asioista.

Palliatiivinen hoito yhdistetään usein ”luovuttamiseen” tai elämän lopun lähestymiseen. Palliatiivinen hoito on kuitenkin paljon enemmän: se on kokonaisvaltainen lähestymistapa vakavien sairauksien aiheuttamien oireiden hoitamiseen.

Palliatiiviseen hoitoon kuuluu laaja joukko erilaisia palveluita. Hoidon tavoitteet ovat konkreettisia: kivun hoito, henkisestä hyvinvoinnista huolehtiminen, perheen tukeminen, sekä sellaisten keinojen löytäminen, joiden avulla lapsi voi elää aktiivista elämää.

Kipu ja väsymys

Kipu saattaa olla huomattava ja aliarvioitu ongelma, jonka taustalla voi olla monia erilaisia syitä eri elinjärjestelmissä. Esimerkiksi lisääntyvästä lihasheikkoudesta, skolioosista tai niveljäykistymistä johtuva kipu voi vaatia istuimen ja ortoosien säätämistä. Tunne-elämään ja henkiseen hyvinvointiin liittyvät asiat, kuten ahdistuneisuus, masentuneisuus ja pelko, voivat myös osaltaan vaikuttaa kipuun ja väsymykseen. Asioilla voi olla merkittäviä keskinäisiä yhteyksiä, joita on hyvä pohtia ja selvittää.

Lapsen kivun tehokas hoito aloitetaan äkillisten tai kroonisten oireiden huolellisella arvioinnilla. Kipujaksojen esiintymisen, toistuvuuden ja keston selvittäminen auttaa tunnistamaan kipujen syitä ja valitsemaan sopivia hoitokeinoja.

Synnyynnäistä lihasdystrofiaa sairastavat lapset kertovat usein olevansa väsyneitä. Aktiivisuuden määrä, hengitystoimintojen tila, nukkumistottumukset ja monet lääkkeet voivat aiheuttaa tai pahentaa väsymystä.

Henkinen hyvinvointi

Synnyynnäisen lihasdystrofian diagnosoinnin vaikeus ja sairautteen liittyvä epävarmuus taudin kulusta voi-

vat aiheuttaa stressiä koko perheelle. Stressiin liittyy mm. masennuksen, ahdistuksen, pelon ja surun tunteita.

Lapsen henkisen hyvinvoinnin seuraaminen on tärkeää. Huolestuttavat merkit voivat olla selkeitä, kuten surullisuus, tai epäsuoria, kuten vihaisuus tai levottomuus. Kaikista lapsen henkiseen hyvinvointiin liittyvistä huolista kannattaa keskustella hoitavan lääketieteellisen työryhmän kanssa, jotta saatte psykologista asiantuntija-apua ja tukea, ja voitte miettiä, mitkä asiat auttaisivat selviämään tilanteen kanssa. Vanhempien tai huoltajan on tärkeää huolehtia myös omasta henkisestä hyvinvoinnistaan. Jokaisella ihmisellä on omat tapansa pärjätä stressin ja erilaisten tunnetilojensa kanssa. On hyvin tavallista, että vanhempien on vaikea tulla toimeen tunteidensa kanssa, kun lapsella on krooninen sairaus. Kun vanhemmillä ja perheenjäsenillä on stressiä, myös lapsilla on stressiä. Koko perheen huomioiminen ja tukeminen on tärkeää.

Asiantuntijoiden tapaamisten tavoitteena on auttaa käymään avointa keskustelua ja tunnistamaan pelkoja, jännitteitä ja surua sekä vahvistaa perheen vuorovaikutustaitoja.

Muita tukea tarjoavia tahoja voivat olla:

- » Vertaistuki verkossa, esim. diagnoosikohtaiset Facebook-ryhmät (Merosin Positive Mums for Merosin Negative Kids), ja Yagoon vertaistukiryhmät eri alatyypeille.
- » Cure CMD -verkkosivut curecmd.org
- » Sairaalan tai järjestöjen koordinoimat vanhempien vertaistukiryhmät
- » Hengellinen tuki seurakunnan tai vastaavan kautta

Nämä tukimuodot ja muilta perheiltä saatu kokemustieto voivat auttaa perhettäsi tekemään suunnitelmia, ennakoimaan tulevaa ja osallistumaan aktiivisesti päätöksentekoon hoitolinjauksia tehtäessä, silloinkin kun asiat tuntuvat hämmentäviltä ja hankalilta.

Elämän loppuvaihe

Kuoleman mahdollisuus on vaikea asia perheelle ja terveydenhuollon henkilökunnalle. Synnyynnäinen lihasdystrofia voi vaikuttaa elinaikaan, ja sen vuoksi on aiheellista keskustella myös elämän loppuvaiheen hoidosta.

On tärkeää, että lastanne hoitava lääkäri ja työryhmä auttavat ja neuvovat teitä elämän loppuvaiheen hoitoa koskeissa kysymyksissä. Ihanteellista olisi, että tämä keskustelu käytäisiin jo ennen kuin henkeä uhkaavia tilanteita syntyy, jolloin on aikaa selvittää rauhassa vaihtoehtoja ja hankkia tietoa päätöksenteon pohjaksi. Tällaisen keskustelun tarve ja ajoitus riippuvat diagnoosista ja taudinkulusta. Asia on usein tavallista kiireellisempi silloin, kun sairaustyyppi on vakava tai kun diagnoosi on avoin. Tavoitteena on aina, että sairaalan työryhmä ja perhe pohtivat ja tekevät yhdessä päätöksiä näistä vaikeista asioista.

Viimeisten 10–20 vuoden aikana synnyynnäistä lihasdystrofiaa sairastavien hoidossa on otettu tavattoman

monta edistysaskelta. Hoito-ohjeiden laatiminen, kansainvälisen potilasrekisterin perustaminen ja lisääntynyt tutkimustyö uusien hoitojen löytämiseksi ovat herättäneet toivoa tulevaisuuden suhteen. Verkostoituminen ja sairauden tunnetuksi tekeminen edistävät terveydenhoitoa ja tiedettä, johtavat uusiin keksintöihin ja pidentävät ja parantavat sairastuneen elämää.

Alfadystroglykaanidystrofiat (αDG-RD dystrofiat, dystroglykanopatit):

Dystroglykaanidystrofiat ovat tautiryhmä, johon kuuluu joukko erilaisia neurologisia ja fyysisiä toimintarajoitteita. Synnynnäisiksi lihasdystrofiaksi kutsutaan niitä tautimuotoja, jotka esiintyvät varhaislapsuudessa, ja joihin usein liittyy aivo-oireita, kuten epilepsiaa ja kehitysviivettä. Nämä lapset voivat olla myös kognitiiviselta kehitykseltään normaaleja. Tautimuotoja, jotka ilmenevät joko lapsuudessa tai aikuisena, kutsutaan hartia-lantiodystrofiaksi, (limb-girdle muscular dystrophy, LGMD), ja niissä lihasoireet ovat hallitsevia, joskin niihin voi liittyä lieviä kognitiivisia ongelmia. Puheen tuottamisessa voi esiintyä ongelmia.

Vakavaa vauvavaiheen sairausmuotoa nimitetään Walker-Warburg-oireyhtymäksi (WWS), lihas-aivo-oireyhtymäksi (muscle eye brain disease, MEB) tai Fukuyaman lihasdystrofiaksi. Näistä taudeista moneen liittyy poikkeavuuksia aivojen magneettikuvissa, kuten rakenteellisia muutoksia, esim. lissenkefaliaa (hermosolujen poikkeavasta vaelluksesta eli migraatiosta johtuva, alkiovaiheessa syntynyt aivojen kehityshäiriö). Epilepsia, syömishäiriöt ja silmäongelmat (äärimmäinen likinäköisyys, verkkokalvo-ongelmat, kaihit) ovat näissä kolmessa alfaDG-dystrofiassa tavallisia.

Bethlem-myopatia:

Tämä kollageeni VI -myopatia muodostaa jatkumon Ullrichin synnynnäisen lihasdystrofian kanssa. Se tarkoittaa, että kahden eri taudin sijaan kyseessä on saman sairauden kaksi ääripäätä. Kollageeni VI -myopatioissa (Ullrichin CMD:ssa ja Bethlemin myopatiassa) on yhteistä nivelten jäykistyminen, iholöydökset ja geenivirhe eli mutaatio yhdessä kolmesta kollegeeni VI:n geenistä. Bethlemin myopatiaa sairastavilla aikuisilla voi olla kireät akillesjänteet sekä kireyttä muissa nivelissä (kyynär- ja polvinivelissä tai selän nivelissä). Kireyttä voi esiintyä myös käden lihaksissa. Muut oireet, kuten heikko rasituksen sietokyky, portaidennousun vaikeus tai vaikeus nostaa kätet pään yläpuolelle, johtuvat Bethlemin myopatiassa usein todettavasta lievästä lihasheikkoudesta.

Kuten kaikissa synnynnäisissä lihasdystrofiassa, Bethlemin myopatiassakin taudin harvinaisuuden vuoksi sairastavalla on usein voinut olla muita diagnooseja tai diagnoosiehdotuksia aikaisemmin.

LMNA-dystrofia:

Tämän CMD-alatyypin (L-CMD) aiheuttaa mutaatio lamiini A/C-geenissä (LMNA). Sitä ei pidä sekoittaa lamiini A2-geeniin (LAMA2), jonka virhe on kyseessä merosiininpuutosdystrofiassa eli LAMA2-dystrofiassa. Joillain LMNA-dystrofiolapsilla on äärimmäisen heikko niska, mikä vaikeuttaa pään kannattelua. Tätä kutsutaan nuokkuvan pään oireyhtymäksi (dropped head syndrome). LMNA-dystrofiaa sairastavalla voi olla roikkuva nilkka, jolloin jalkaterän nostaminen on mahdollista, vaikka muuten alaraajan lihasvoimat ovat tallella. LMNA-dystrofiassa lapsen ikätasoinen motorinen kehitys viivästyy, eikä lapsi välttämättä saavuta ikätasonsa motorisia taitoja esimerkiksi ryömimisasennon saavuttaminen on hankalaa. LMNA-dystrofiaa sairastavat lapset tarvitsevat tiheää hengityksen ja sydämen seuranta, joka aloitetaan varhaisella iällä.

Hartia-lantiodystrofia (limb-girdle dystrophy, LGMD):

Hartia-lantiodystrofialla tarkoitetaan tavallisesti sellaisten lihasdystrofioiden ryhmää, jotka todetaan myöhäislapsuudessa, nuoruusiässä tai aikuisena. LGMD:stä on monta erilaista, geneettisesti määriteltyä muotoa. Synnynnäiset lihasdystrofiat sulautuvat LGMD-tautien kirjoon. Lapsilla, joilla on mutaatio LAMA2-, kollageeni VI-, LMNA- tai jossain αDG-geenissä, voi olla lievempi, myöhemmällä iällä ilmenevä tauti ja he oppivat kävelemään sekä säilyttävät kävelykykynsä. CMD ja LGMD ovat saman sairausryhmän ääripäitä, eivät itsenäisiä diagnooseja. Diagnoosin varmistaminen geenitutkimuksella on äärimmäisen tärkeää sekä CMD- että LGMD-taudeissa.

Lamiini-α2-dystrofia (MDC1A, merosiininpuutosdystrofia):

Tunnetaan myös LAMA2-dystrofiana. LAMA2-dystrofiaa sairastavat lapset syntyvät veltoina ja lihaksistoltaan heikkoina, ja heillä voi olla varhain hengityksen ja syömisen ongelmia sekä etenevää nivelten jäykistymistä. Vain harvat pystyvät kävelemään. Tosin osittain lamiini-α2:n (merosiinin) puutosta sairastavat lapset oppivat yleensä kävelemään, ja kävelykyky säilyy varhaiseen aikuisuuteen asti. Toisaalta täydellisen lamiini-α2-puutoksenkin omaava lapsi saattaa saavuttaa ja säilyttää kävelykykynsä aikuisuuteen asti.

Diagnoosiin johtavia löydöksiä ovat täydellinen tai osittainen lamiini-α2:n (merosiinin) puutos immunohistokemiallisesti lihas- tai ihokoepalasta, kaksi mutaatiota LAMA2-geenissä, toinen äidiltä ja toinen isältä tullessa geenissä, ja aivojen valkean aineen poikkeavuus aivojen magneettikuvassa.

RYR1-myopatia:

Ryanodiinireseptorigeenin (RYR1) mutaatiot on viime aikoihin asti yhdistetty kahteen synnynnäisen lihastaudin muotoon: central core -tautiin ja multi-minicore-tautiin. Nykytiedon mukaan tämän geenin mutaatioista voi olla kyse myös synnynnäisessä lihasdystrofiassa. Kuvaavampi ja paremmin ajan tasalla oleva kuvaus tästä sairausryhmästä voisi olla synnynnäinen lihastauti, joka käsittää sekä synnynnäiset myopatiat että synnynnäiset lihasdystrofiat.

Nämä termit pohjautuvat alun alkaen lihaskoepalalöydöksiin. Värjäysten avulla voidaan valo- ja elektronimikroskooppisesti tunnistaa lihaskudoksen rakenteessa tyypillisiä muutoksia, joita kutsutaan *myopatiaksi* tai lihassyiden tuhoutumista (degeneraatiota), korjaantumista (regeneraatiota) ja arpeutumista (fibroosia), joita kutsutaan *dystrofiaksi* (surkastumaksi). Raja näiden kahden välillä voi kuitenkin olla häilyvä. Synnynnäisen myopatian ja lihasdystrofian päällekkäisyyttä on nähtävissä SEPN1-myopatioitten kohdalla. Todennäköisesti löytyy muitakin genejä, joihin liittyvät taudit sopivat molempiin tautiryhmänimikkeisiin.

Ihmiset, joilla RYR1-mutaatio ilmenee synnynnäisenä lihasdystrofiana, ovat tavallisesti perineet taudin autosomissa peittyvästi periytyvällä mekanismilla, mikä tarkoittaa, että toinen kopio on saatu äidiltä ja toinen isältä. Kliininen oirekuva vaihtelee, kuten muissakin synnynnäisissä lihasdystrofiassa. Syntymähetkellä todettavia oireita ovat hypotonisuus eli velttous, kasvojen lihasheikkous, sekä joillakin lapsilla silmälihasten heikkous. Jotkut lapset oppivat kävelemään. Syömis-, hengitys- ja nielemisvaikeudet voivat johtaa jo varhaisella iällä gastrostooman tekemiseen ja syöttöletkun asentamiseen sekä hengityksen tukemisen tarpeeseen 2PV-laitteen tai hengityskoneen avulla. Sairastavilla on usein nasaalinen sointi puheäännessä. Taudin vakavissa muodoissa saattaa jo varhain esiintyä toistuvia keuhkoinfektioita ja etenevää skolioosia. Kognitiivisesti nämä lapset suoriutuvat ikäistensä kanssa samalla tasolla tai paremmin.

SEPN1-myopatia (selenoproteiini 1:n puutos, rigid spine -dystrofia RSMD):

SEPN1-myopatia ilmenee lihasten heikkoutena; pään kannattelun vaikeutena, selkärangan virheasennon kehittymisenä (skolioosi) ja hengitysvaikeutena, vaikka lapsi vielä kykenee kävelemään. Monilla lapsilla esiintyy reiden sisäsivun lihasten katoa ja hyvin hoikka ruumiinrakenne yhdistyneenä taudille ominaiseen selkärangan virheasentoon. Lihاسبiopsialöydökset voivat olla hyvin vaihtelevia, kuten lihasten dystrofia, multi-minicore-löydös tai synnynnäinen syytyyppiepäsuhta. On tärkeä varmistaa SEPN1-diagnoosi geneettisesti, koska LMNA-dystrofiapotilaiden kliininen kuva voi olla hyvin samanlainen. SEPN1-myopatiaan ei kuulu sydämen ongelmia (joskin toissijaisia sydänongelmiä voi aiheutua tunnistamattomista hengitysvaikeuksista), kun taas kardiologin täytyy seurata tarkkaan LMNA-potilaita sydämen rytmihäiriöiden ja kardiomyopatian riskin vuoksi ja tehdä sydäntutkimukset kerran vuodessa.

Ullrichin synnynnäinen lihasdystrofia (UCMD):

Ullrichin synnynnäiseen lihasdystrofiaan kuuluu lihasheikkous, suurten nivelten jäykistyminen ja ääriosien pienten nivelten yliojentuvuus. Muita oireita voivat olla jäykkä alaselkä, yläselän kyfoosi, ihomuutokset (keratosis pilaris, arpikasvaimet eli keloidit, pehmeä tai samettimainen iho), hengityksen ongelmat, korkea suulaki, ulkoneva kantapää ja taudin hidas eteneminen. Sairaus voidaan diagnosoida lihas- tai ihokoepalasta, josta voidaan todeta kollageenin puutos, kollageenin kertymät sidekudossolujen sisällä ja mutaatio yhdessä kolmesta kollageeni VI:n geenistä. Ullrichin synnynnäinen lihasdystrofia ja Bethlemin myopatia kuuluvat kumpikin samaan tautikirjoon.

Tarkemmin määrittämätön synnynnäinen lihasdystrofia:

Viime vuosikymmeninä on uuden sukupolven sekvensointimenetelmän, geenipaneelien ja eksomisekvensoinnin yleistymisen myötä löytynyt kymmeniä uusia geenejä. Nämä menetelmät auttavat ymmärtämään paremmin synnynnäisen lihasdystrofian monia eri geneettisiä syitä ja jo tunnettuja alatyyppisiä. Esim. Walker-Warburg-oireyhtymää (WWS) sairastavilta löytyy geenivirhe jostain tunnetusta kuudesta geenistä vain 40 % tapauksista. (Tämä tarkoittaa, että 60 %:lla WWS-lapsista kyse on tuntemattomista geeneistä).

Henkilöä, jolla on synnynnäinen lihasdystrofia, suositellaan rekisteröitymään kansainväliseen CMD-rekisteriin (cmdir.org). Rekisteröityminen tarjoaa mahdollisuuden saada tietoa tutkimuksista ja päästä niihin mukaan. Geenivirheen tunteminen auttaa lasta hoitavaa työryhmää ennakoimaan joitain hoidon kannalta keskeisiä asioita, mutta koska moniin synnynnäisen lihasdystrofian alatyypeihin liittyy samanlaisia lääketieteellisiä näkökohtia, tämän hoito-oppaan ohjeet auttavat niitäkin, joilta puuttuu lopullinen geneettinen diagnoosi.

Erityisosaamista tarjoavat asiantuntijatahot*

Anestesiologi:

Erikoislääkäri, joka on opiskellut erityisesti nukutusta eli anestesiaa ja puudutusta sekä ensi- ja tehohoitoa. Anestesiaalääkäri huolehtii lapsen tärkeistä elintoiminnoista leikkauksen aikana ja välittömästi sen jälkeen. Anestesiologi vastaa yleensä hengitystukiyksikön antamasta hengitystukihoidosta.

Apuvälineteknikko:

Apuvälineteknikko suunnittelee ja valmistaa yksilöllisiä apuvälineitä niitä tarvitseville henkilöille. Apuvälineteknikkoita työskentelee sairaaloissa, proteesipajoilla sekä apuvälineitä ja kuntoutuslaitteita valmistavissa yrityksissä. Tehtäviin kuuluu mm. pyörätuolin sovittaminen, hankkiminen ja huoltaminen.

Endokrinologi:

Erikoislääkäri, usein lastentautien tai sisätautien erikoislääkäri, joka on opiskellut erityisesti hormoneja tuottavien elinten eli ns. sisäeritysrauhasten sairauksia. Endokrinologi hoitaa monia sairauksia, kuten diabetesta, lyhytkasvuisuutta ja murrosiän viivästymistä.

Erikoislääkäri:

Vähintään 5–6 vuotta omaa erikoisalaansa ja joitakin lähierikoisaloja lääkäriksi valmistumisen jälkeen opiskellut laillistettu lääkäri. Voi vastata erikoistumiskoulutuksessa olevien lääkäreiden ohjauksesta. Voi toimia myös yksityissektorilla.

Erikoissairaanhoitaja:

Sairaanhoitaja, jolla on erikoistumisopintoja tietyn erikoisalan tai sairausryhmän osalta esim. lihas-taudit tai sydänsairaudet. Erikoissairaanhoitaja voi työskennellä itsenäisesti tai yhdessä lääkärin ja muiden moniammatillisen työryhmän jäsenten kanssa.

Erikoistuva lääkäri:

Lääketieteen jollekin erikoisalalle kouluttautumisessa oleva laillistettu lääkäri.

Erityisopettaja:

Koulussa tai varhaiskasvatuksessa työskentelevä kasvatustieteellisiä jatko-opintoja suorittanut opettaja. Lastenneurologisen työryhmän jäsen, joka vastaa kouluikäisten lasten saamista opetuksesta ja tuesta sairaalassaoloaikana. Voi toimia yhteyshenkilönä lapsen omaan kouluun. Tärkeä erityisesti, jos lapsella on kehitysviivettä tai oppimisvaikeuksia lihasoireitten lisäksi.

Fysioterapeutti:

Erikoislääkäri, joka on perehtynyt lääkinälliseen kuntoutukseen toimintakyvyn kohentamiseksi eri sairauksien, erityisesti tuki- ja liikuntaelimestön sairauksien, hoidossa.

* luku muokattu Suomen olosuhteita vastaavaksi (JL).

Fysioterapeutti:

Kuntoutusalan ammattilainen ja terveydenhuollon laillistettu ammattihenkilö, jonka tehtävänä on arvioida, edistää ja ylläpitää asiakakkaan fyysistä toimintakykyä fysioterapian keinoin. Moniammatillisen kuntoutustyöryhmän jäsen. Fysioterapiaa voidaan tarvita sekä lyhytaikaisesti (kuten leikkauksista toipumiseen) että pitkäaikaisesti (lihaskunnon ja nivelten liikeratojen ylläpito, päivittäistoimista selviäminen, kivun välttäminen). Fysioterapeutit toimivat sairaaloissa, terveyskeskuksissa ja avoterveydenhuollossa.

Gastroenterologi:

Erikoislääkäri, usein lastentautien tai sisätautien erikoislääkäri, joka on opiskellut erityisesti maha-suolikanavan sairauksia ja ruoansulatukseen liittyviä ongelmia. Gastroenterologi hoitaa monia sairauksia, kuten vaikeaa ummetusta, poikkeavaa painonkehitystä ja ruokatorven refluksitautia.

Kardiologi:

Erikoislääkäri, usein lastentautien tai sisätautien erikoislääkäri, joka on opiskellut erityisesti sydänsairauksia ja erikoistunut niihin. Kardiologi hoitaa monia sairauksia kuten rytmihäiriöitä, verenpainetautia ja sydänvikoja. Jotkut kardiologit ovat perehtyneet sydänlihassairauksiin ja kardiomyopatiaan.

Keuhkolääkäri:

Erikoislääkäri, usein lastenlääkäri, allergologi tai sisätautilääkäri, joka on opiskellut erityisesti keuhkojen sairauksia ja hengitysfunktion arvioimista ja hoitokeinoja. Ohjaa tarvittaessa hengitystuen käyttöön moniammatillisen työryhmän jäsenenä.

Kirurgi:

Erikoislääkäri, joka on opiskellut leikkauksella hoidettavia sairauksia. Kirurgit hoitavat hyvin monenlaisia sairauksia ja voivat erikoistua edelleen esim. ortopediaan tai lastenkirurgiaan.

Kuntoutusohjaaja:

Sosiaalialan ammattilainen ja sosiaalihuollon laillistettu ammattihenkilö. Kuntoutusohjaajina toimii myös terveydenhuollon ammattilaisia. Kuntoutusohjaaja on yhdyshenkilö kuntoutujan ja hänen kuntoutusprosessiinsa osallistuvien ammattihenkilöiden ja palvelujärjestelmien välillä. Kuntoutusohjaus on vuorovaikutuksellista ja moniammatillista verkostoyhteistyötä.

Lastenkirurgi:

Erikoislääkäri, joka on opiskellut operatiivisesti hoidettavia lasten sairauksia. Lastenkirurgit hoitavat hyvin monenlaisia sairauksia, mm. synnynnäisiä rakenteellisia poikkeavuuksia, kuten synnynnäisiä sydänvikoja, lonkkaluksaatiota ja raaja-anomalioita. Jotkut lastenkirurgit voivat erikoistua edelleen esim. ortopediaan.

Lastenneurologi:

Erikoislääkäri, joka on opiskellut erityisesti hermostoon liittyviä sairauksia (ks. neurologi) lapsilla ja nuorilla (0–18 v.). Lastenneurologi hoitaa monia eri sairauksia kuten epilepsiaa, synnynnäisiä aivo-

jen kehityshäiriöitä, liikuntavammaisuutta ja kehitysviivettä. Jotkut lastenneurologit ovat perehtyneet lasten ja nuorten lihastauteihin.

Lastenpsykiatri:

Erikoislääkäri, joka on opiskellut lasten (yleensä 0-12 vuotiaiden) psykiatrisia sairauksia. Lastenpsykiatri toimii tarvittaessa moniammatillisessa työryhmässä lapsen ja perheen henkisen hyvinvoinnin tukemiseksi. Auttamiskeinoja ovat psykoterapia tai perheterapia. Ks. Psykiatri.

Lääkäri:

Yliopistollisen loppututkinnon suorittanut terveydenhuollon ammattihenkilö, joka diagnosoi tautteja ja määrää niihin hoitoja. Lääkäri tutkii ja haastattelee potilaita ja teettää sekä tulkitsee erilaisia kokeita. Lääkärit antavat myös terveysneuvontaa. Yleislääkäri voi toimia (erikoistumattomana tai yleislääketieteen erikoislääkärinä) perusterveydenhuollossa kuten terveyskeskuksessa, päivystyksessä, lastenneuvolassa tai koululääkärinä ja lähettää tarvittaessa edelleen potilaita erikoissairaanhoidon.

Neurologi:

Erikoislääkäri, joka on opiskellut erityisesti hermostoon liittyviä sairauksia. Hermostoon kuluvat keskushermosto (aivot ja selkäydin) ja ääreishermosto (selkäytimestä lähtevät hermot, hermojen ja lihasten liittymäkohdat ja lihakset). Neurologi hoitaa monia eri sairauksia, kuten epilepsiaa, migreeniä ja aivoverenkiertohäiriöitä. Jotkut neurologit ovat perehtyneet erityisesti lihastauteihin.

Neuropsykologi:

Psykologi, joka on jatko-opiskellut n. 4 vuotta aivojen rakenteen ja toiminnan sekä kognitiivisten taitojen, käyttäytymisen ja/tai vireystilan välisten yhteyksien tutkimista, ongelmien diagnosoimista ja kuntoutusta. (Ks. Psykologi)

Omahoitaja:

Sairaanhoidtaja tai erikoissairaanhoidtaja, joka on nimetty lapsen pääasialliseksi hoitajaksi joko sairaalahoitojakson ajaksi tai pitkäaikaisemmaksi tukihenkilöksi, ja jolta voi pyytää terveydellisiä neuvoja.

Ortopedi:

Kirurgi, joka on opiskellut erityisesti vammojen, sairauksien ja rakenteellisten vikojen leikkaushoitoa. Ortopedi korjaa fyysisiä vikoja, luu- ja nivelvammoja tai leikkauksen avulla ennaltaehkäisee toimintakykyä haittaavien muutosten syntyä pitkäaikaisissa sairauksissa. Ortopedia on yksi yleisimmistä kirurgian osa-alueista (ks. Kirurgi ja Lastenkirurgi).

Perinnöllisyyslääkäri:

Erikoislääkäri, joka on opiskellut erityisesti perinnöllisiä sairauksia ja genetiikkaa. Perinnöllisyyslääkäri antaa perinnöllisyysneuvontaa, johon kuuluu mm. sairautta aiheuttavan geenivirheen selvittäminen. Hän auttaa myös toistumisriskin arvioinnissa uutta raskautta suunniteltaessa.

Psykiatri:

Erikoislääkäri, joka on opiskellut mielenterveyden häiriöiden diagnosoimista ja hoitoa psykoterapi-an, psykoanalyysin, osastohoidon ja/tai lääkkeiden avulla. Ks. Psykoterapeutti. Psykiatri voi toimia yksin tai moniammatillisen työryhmän jäsenenä.

Psykologi:

Yliopistollisen loppututkinnon suorittanut ammattihenkilö, joka tutkii ja testaa ihmisiä psykologian menetelmin, ohjaa hoitoon ja/tai antaa psykoterapiaa. Psykologi voi toimia yksin tai moniammatillisen työryhmän jäsenenä. Psykologit voivat erikoistua moniin eri tehtäviin, kuten kliiniseen neuropsykologiaan tai psykoterapiaan.

Psykoterapeutti:

Terveystuon ammattihenkilö, jolla on psykoterapeutin koulutus ja pätevyys. Pohjakoulutus voi vaihdella ja pätevyystasoa on useita.

Psykoterapiassa autetaan potilaita säännöllisin keskusteluin ongelmiansa ratkaisemisessa tutkimalla aikaisempia elämäkokemuksia ja pyrkimällä muuttamaan ajattelumalleja ja sitä kautta käytöstä. Psykoterapian kohteena voi myös olla ryhmä tai perhe. Psykoanalyysi on psykoterapian eri muodoista intensiivisin ja pitkäkestoisin.

Puheterapeutti:

Yliopistollisen loppututkinnon suorittanut terveydenhuollon ammattihenkilö, joka tutkii, diagnosoi ja hoitaa puheen tuottoon, puheen ymmärtämiseen, kommunikointiin, vuorovaikutukseen, äänenkäyttöön, puremiseen ja nielemiseen liittyviä vaikeuksia. Puheterapeutti toimii joko yksin tai osana moniammatillista työryhmää.

Ravitsemusterapeutti:

Yliopistollisen loppututkinnon suorittanut terveydenhuollon ammattihenkilö, joka on opiskellut ravitsemukseen eri sairauksissa liittyviä asioita. Hän tutkii ja neuvoo ja toimii usein moniammatillisen työryhmän jäsenenä.

Sairaalapappi:

Teologin koulutuksen saanut henkilö, joka on sairaalassa kaikkien potilaiden ja perheiden käytettävissä henkilökohtaista keskustelua, rippiä tai sielunhoitoa varten.

Sairaanhoitaja:

Terveystuon ammattihenkilö, jolla on sairaanhoitajan koulutus. Sairaanhoitaja voi opiskella lisää tiettyä erikoisalaa tai sairausryhmää ja erikoistua esim. leikkaussali-, teho-osasto- tai hengitystukihoitoon tai terveydenhoitajaksi (ks. Erikoissairaanhoitaja). Hän toimii usein lääkärin työparina ja/tai moniammatillisen tiimin jäsenenä.

Silmälääkäri:

Erikoislääkäri, joka on opiskellut silmäsairauksien diagnosoimista ja hoitoa. Neuro-oftalmologi on silmälääkäri, joka on koulutautunut silmän hermojen ja silmälihasten sekä näköradan sairauksiin.

Sosiaalityöntekijä:

Sosiaalialan ammattilainen ja sosiaalihuollon laillistettu ammattihenkilö. Sosiaalityöntekijä antaa neuvontaa ja ohjausta sosiaalityössä, selvittää tuen tarvetta ja ohjaa perhettä yhteiskunnan ja kolmannen sektorin tarjoaman tuen piiriin. Hän voi olla myös yhteyshenkilö kotikunnan sosiaalitoimen, vammaispalvelun, sairaalan työryhmän ja perheen välillä.

Toimintaterapeutti:

Kuntoutusalan ammattilainen ja terveydenhuollon laillistettu ammattihenkilö, jonka tehtävänä on arvioida, edistää ja ylläpitää toimintakykyä. Moniammatillisen työryhmän jäsen. Toimintaterapeutteja työskentelee sairaaloissa, terveyskeskuksissa, lastensuojelussa, kuntoutuskeskuksissa, kouluissa, päiväkodeissa sekä yksityisinä ammatinharjoittajina.

Varhaiskasvatuksen erityisopettaja:

Erityislastentarhanopettaja, joka on opiskellut alle kouluikäisten lasten kasvatusta, joilla on erityinen tuen tarve esim. vammaisuudesta johtuen. Voi toimia moniammatillisen työryhmän jäsenenä ja yhteyshenkilönä lapsen päivähoitoon ja tulevaan kouluun. Erityislastentarhanopettajan työ on lapsen kasvun ja oppimisen ohjaamista sekä perheiden tukemista lapsen kasvatuksessa.

Sanastoa ja terminologiaa (tekstissä olevat alleviivatut sanat)

A

ACE-estäjä:

Angiokonvertaasin estäjät. Lääkeaineryhmä kardiologiassa, joka vähentämällä verisuonten vastusta helpottaa sydämen pumpputyötä, jotta veri kiertää paremmin elimistössä. ACE-salpaajia ovat enalapriili, kaptopriili, kinapriili, lisinopriili, perindopriili ja ramipriili.

AICD:

Automaattinen implantoitu sydämen defibrillaattori. Rytmihäiriötahdistin. Ihon alle asennettu sydämen tahdistin, joka pystyy defibrilloimaan vakavan rytmihäiriön ilmetessä. Ks. Defibrillaattori.

Artrogrypoosi:

Synnynnäinen usean nivelen virheasento tai jäykistymä. Tämä voi olla synnynnäisen lihasdystrofi-an varhainen oire, joka voidaan sekoittaa muihin vastasyntyneiden niveljäykistymien syihin.

Aspiraatio:

Ruoan, nesteiden, syljen tai muun eritteen tahaton vetäminen hengitysteihin. Keuhkoissa tämä voi aiheuttaa tulehduksen (keuhkokuumeeseen tapaan).

Atelektaasi:

Keuhkon tai sen osan kasaan painuminen, mikä voi johtua ilmatien tukkeutumisesta tai keuhkoputkiin ulkopuolelta kohdistuvasta paineesta.

Beetasalpaaja:

Lääkeaineryhmä kardiologiassa sydämen sykkeen hidastamiseen, vähentää myös verisuonten vastusta ja alentaa verenpainetta. Tavallisia beetasalpaajia ovat atenololi ja propranololi, mutta vaihtoehtoja on paljon.

B

BMI:

Body Mass Index eli painoindeksi lasketaan jakamalla paino pituuden neliöllä (kg/m²). Painoindeksi on käytetty lihavuuden ja laihtumisen mittari. Aikuisen normaali BMI on 19-24. Lapsille (2-18 v.) on määritetty erikseen iänmukaiset normaaliarvot.

C

CMD:

Congenital Muscular Dystrophy. Synnynnäinen lihasdystrofia. Lyhenne, jota tässä julkaisussa käytetään kaikista tämän lihastautiryhmän taudeista ja alatyypeistä.

CPAP:

Continuous Positive Airway Pressure. Tavallisimpia noninvasiivisen hengitystuen menetelmiä, jossa laite puhalttaa ilmaa hengitysteihin tasaisesti koko ajan sitä käytettäessä. Tätä menetelmää käytetään esimerkiksi uniapnean hoitoon. Ks. PAP.

D

Defibrillaattori:

Sydämen käyntihäiriön hoitokeino, sydäniskuri. Laite jolla sydän pysäytetään hetkellisesti voimakkaalla lyhyellä sähköimpulssilla, jotta normaali rytmi käynnistyisi.

Diagnoosi: Sairauden lääketieteellinen nimi.

Dysplasia: Kudoksen rakentuminen soluista väärällä tavalla, todetaan mikroskoopin avulla.

Dystrofia: Surkastuminen. Ks. Lihasdystrofia.

E

EEG:

Elektroenkefalogrammi eli aivosähkökäyrä. Tärkeä keino tajuttomuuskohtausten ja muunlaisten kohtausten syyn selvittämiseksi. Aivojen sähköisiä tapahtumia rekisteröidään pään iholle asetetuilla elektrodeilla. Hermoverkkojen toiminta aiheuttaa värähtelyjä, joiden normaaleja ilmenemismuotoja voidaan tunnistaa ja erottaa epänormaaleista, usein epilepsiaan viittaavista ilmiöistä.

EKG:

Elektrokardiogrammi eli sydänsähkökäyrä. Tärkeä keino sydämen toiminnan ja sydämen rytmin tutkimiseksi. Tutkimus tehdään laittamalla rintakehälle, käsiin ja jalkoihin elektrodit ja rekisteröimällä sähköisiä tapahtumia.

Endoskopia:

Tähystys. Ruoansulatuskanavan tutkimuksissa käytetty menetelmä, jossa kuituoptikalla voidaan tutkia maha-suolikanavan seinämää ja ottaa tarvittaessa siitä koepaloja. Lapsille mahalaukun tähystys tehdään anestesiassa.

Epilepsia:

Sairausryhmä, jossa esiintyy toistuvia kohtausoireita. Oireet ovat aivoperäisiä. Epilepsian diagnosointi ja hoito kuuluvat neurologille tai lastenneurologille. Hoitona ovat epilepsialääkkeet. FVC: Forced Vital Capacity. Spirometriassa mitattava suure, joka kertoo maksimaalisen uloshengityksen antaman vitaalikapasiteetin eli keuhkoista lähtevän ilmamäärän tilavuuden.

G

Gastrostooma:

Mahalaukkuavanne. Asennetaan leikkauksella henkilölle, jolla on syömisvaikeuksia tai aspiraatio-riski. Mahdollistaa letkuravinnon antamisen ilman ylähengitysteihin kohdistuvaa ärsytystä, mikä osaltaan auttaa vähentämään liiallista limaneritystä.

Geeni:

Perintökäsitte, joka on biologisen informaation yksikkö. Ihmisellä on n. 20000 eri geeniä. Geenejä on pareittain, toinen äidiltä ja toinen isältä peritty. Geenit ovat DNA-molekyylien osia. Geenistä luetaan (kopioidaan) lähetti-RNA:ta, jonka välittämän informaation perusteella solussa syntyy erilaisia valkuaisaineita.

Geenivirhe/geenimutaatio:

Haitallinen ja sairauteen tai sairauden kantajuuteen johtava mutaatio geenissä. Geenit ovat kokoomisohjeita elimistön rakentamiseen. Perimme geenimme biologisilta vanhemmilta. Geenit koostuvat tavallaan kirjaimista, joista muodostuu sanoja, lauseita ja kokoamisohje. Samaa vertaus-

ta käyttäen mutaatio on kuin kirjoitusvirhe tai sanan, lauseen tai kappaleen poisjääminen. Jokaisen ihmisen geeneissä on mutaatioita. Useimmat mutaatiot ovat harmittomia, mutta jotkut voivat aiheuttaa sairauksia.

GER:

Ruokatorven (gastro-esofageaalinen) refluksi. Ruoan takaisinvirtaus eli refluksi mahalaukusta ruokatorveen tai suuhun saakka. Hoidetaan mm. nesteiden sakeuttamisella, mahahappoa salpaavilla antasidilääkkeillä ja/tai mahahapon eritystä vähentävillä lääkkeillä, happosalpaajilla, kuten omepratsoli.

Goniometria:

Nivelkulmien mittaus. Yleensä fysioterapeutin suorittama niveljäykistymien ja nivelten liikeratojen testaus. Voidaan tehdä myös röntgenkuvista.

H

Hiilidioksidiretentio:

CO² on kaasu, jota muodostuu elimistössä ns. soluhengityksessä, ja joka poistuu normaalisti uloshengityksen kautta. Jos hengitysfunktio on huonontunut, hiilidioksidia alkaa kertyä elimistöön. Hiilidioksidin osapaine veressä voidaan määrittää verikaasuanalyysillä tai mitata sen pitoisuus uloshengitysilmaasta kapnometrialla.

Holter-EKG:

Pitkäaikainen 24-72 tuntia kestävä EKG-rekisteröinti sydämen rytmihäiriöiden tunnistamiseksi. Laitetta voi yleensä pitää mukana kotona ja arkiaskareissa.

Hypoplasia:

Vajaakehitys. Esimerkiksi lihasten hypoplasia tarkoittaa pieniä, tai surkastuneita lihaksia. Keski-ikäshypoplasialla tarkoitetaan kasvojen kehityksen poikkeavuutta, erityisesti kasvojen keski-ikäshypoplasiassa. Pienillä lapsilla pitkäaikainen hengitystukihoito altistaa keskikäshypoplasialle.

Hypotonia tai hypotonisuus:

Matala lihasjänteisyys. Tyypillistä monille lihassairauksille. Lihastonus kertoo lihaksen jänteestä tai kyvystä vastustaa liikettä. Tonus on eri asia kuin lihasvoima. Hypotonia viittaa alentuneeseen lihasjänteeseen, jota kutsutaan myös velttoudeksi.

Immunohistokemia:

Koepalan värjääminen käyttämällä spesifisiä vasta-aineita tiettyjen valkuaisaineiden osoittamiseksi mikroskooppisesti kudospalanäytteestä.

Invasiivinen:

Kajoava. Elimistön sisälle ulottuva tai leikkauksella suositettava toimenpide, esimerkiksi intubaatio, trakeostomia ja gastrostomia sekä endoskopia.

Intubaatio:

Putken asettaminen hengitysteihin. Voidaan tehdä nenän, suun tai trakeostooman kautta hengityksen varmistamiseksi. Yleensä anestesia- ja lääketieteellisen henkilökunnan suorittama toimenpide.

IPV:

Intrapulmonary Percussive Ventilation. Laite, joka suukappaleen kautta välittää ilmaa nopeitten sykkyksien avulla keuhkoihin ja saa keuhkoeritteet nousemaan ylöspäin hengitysteissä.

J

Jejunostomia:

Ravintoletkun asentaminen leikkauksessa ihon läpi suoraan ohutsuolen alkupäähän. Kaksoispaineventilaatio, 2PV: Englanniksi Bi-PAP. Tavallisimmin käytetty noninvasiivisen hengitystuen muoto. Sisäänhengitystä tukee korkeampi paine, uloshengittämisen helpottamiseksi paine laskee. Laite säädetään toimimaan henkilön oman hengityksen tahdissa tai säätymään automaattisesti.

K

Kapnometria:

Hiilidioksidin osapaineen määrittäminen kaasuseoksesta. Anestesiologin käytössä oleva mittaus, joka tehdään uloshengityksen loppuvirtauksesta. Hengityskoneen säätöjä ohjaava mittaus.

Kardiomyopatia:

Sydänlihassairaus, joka johtaa sydämen laajentumiseen ja sen seinämien jäykistymiseen. Voi kehittyä lihastaudin tai sydänsairauden komplikaationa.

Keratos pilaris:

Ihomuutos, jossa on talirauhasen sarveistappeja. Keratos pilarista on useimmin olkavarsien ulkosivuissa. Seuraavaksi yleisin se on reisissä, sitten pakaroissa. Se on tavallinen nuorilla eikä useinkaan vaadi hoitoa.

Kognitiivinen:

Kognitiivisilla toiminnoilla käsitetään oppimiseen, muistiin, ajatteluun ja päättelytoimintoihin liittyviä kielellisiä ja näönvaraisia aivotointoja. Neuropsykologi tutkii erityisesti näitä toimintoja.

Kontraktuura:

Nivelen jäykistyminen, nivelen liikeradan pysyvä lyhentyminen.

Koordinaatio:

Lihasten yhteistoiminta, joka mahdollistaa liikkeiden sulavuuden ja tarkoituksenmukaisuuden.

Kyfoosi:

Selkärangan virheasento, yleensä yläselässä, ns. kyttyräselkäisyys.

Kyfoskolioosi:

Selkärangan virheasento, jossa on sekä kyfoosia että vinoutta, ks. Kyfoosi ja Skolioosi.

L	<p>Kysta: Rakkula. Aivokystat ovat synnynnäisiä rakennepoikkeavuuksia, joista on harvoin haittaa.</p>
	<p>LGMD: Limb-girdle muscular dystrophy. Hartia-lantiodystrofia. Lihastautien ryhmä, jolla on osittaista päällekkäisyyttä synnynnäisten lihasdystrofioiden kanssa.</p>
	<p>Lihasdystrofia: Lihaksen rakenteessa mikroskooppisesti nähty muutos, johon kuuluu lihassolujen tuhoutumista, regeneraatiota ja fibroosia. Yleisnimi ryhmälle lihastauteja, joissa muutos ilmenee lihaskoepalatutkimuksessa.</p> <p>Lordoosi: Notkoselkä, yleensä alaselässä.</p> <p>Luksaatio: Nivelen sijoiltaanmeno. Esim. synnynnäinen lonkkaluksaatio on eräissä CMD-alatyypeissä tavallinen.</p>
M	<p>Magneettikuvaus, MRI: Kvantamiskeino, jolla saadaan tarkka kuva elimistön rakenteesta ilman säteilyn käyttöä. Näyttää paljon tarkempia yksityiskohtia kuin tietokonetomografia tai röntgenkuvaus. Soveltuu pehmeiden kudosten, kuten aivojen ja lihasten tutkimiseen, ei niinkään luiden tutkimiseen.</p>
	<p>Maligni hypertermia: Elimistön liiallista kuumenemista aiheuttava reaktio eräille nukutusaineille leikkauksen aikana, voi olla hengenvaarallinen. Vain osalla ihmisistä on tämä alttius, ja se voi liittyä tiettyihin geenimutaatioihin.</p>
	<p>Mikrokefalia: Pienipäisyys.</p>
	<p>Mutaatio: Geenimuutos, jonka seurauksena jokin elintoiminto muuttuu. Ks. Geenivirhe.</p> <p>Myometria: Lihasvoimatestaus. Fysioterapeutin suorittama testi.</p> <p>Myopatia: Lihastauti.</p>
N	<p>Nenä-mahaletku: Ravitsemuksen turvaamiseksi nenän kautta mahaan asennettava letku, jolla varmistetaan ravinnonsaanti syömis- ja nielemisvaikeuksissa.</p>
	<p>Nielemisfunktio tutkimus: Videofluoroskopia. Videoitu röntgentutkimus, joka toteutetaan bariumvarjoaineen avulla.</p>

O	<p>Tehdään aspiraatiota epäiltäessä.</p>
	<p>Nissenin fundoplikaatio: Solmun tekeminen mahalaukun yläosan ympärille, tarkoituksena estää ruokatorven refluksia. Noninvasiivinen: Kajoamaton. Ks. Invasiivinen. Kajoamaton hengitystuki toteutetaan maskin, viiksien tai suukappaleen avulla. Kajoamaton hengitystukihoito on ensisijaisesti yönaikaista hoitoa. Sitä voidaan käyttää myös akuutin sairauden aikana. Hengitystukihoito aloitetaan useimmiten noninvasiivisena.</p>
P	<p>Oraalimotorinen: Suun alueen lihaksistoa koskeva.</p> <p>Ortoosi: Keinotekoinen tai mekaaninen apuväline, kuten lasta, joka tukee kehon liikettä. Esimerkkinä nilkkaortoosi AFO (Ankle-Foot Orthosis). AFO tukee hypotonisen lapsen jalkaterää ja voi auttaa säilyttämään kävelykyvyn.</p>
	<p>Palliatiivinen: Vakavan sairauden moniammatillisen hoidon muoto. Palliatiivinen hoito ei tarkoita saattohoitoa tai elämän lopun hoitoa. Palliatiivisen hoidon tavoite on parantaa sairastavan ja perheen elämänlaatua oireita lievittämällä.</p> <p>PAP: Positive Airway Pressure. Noninvasiivisen hengitystuen muoto, joka kehitettiin alun perin uniapnean hoitoon, mutta jota usein käytetään myös lihastautia sairastavien hoidossa. PAP-hoitoa on kahdenlaista: jatkuva positiivinen ilmatiepainne, CPAP, ja kaksoispaineventilaatio 2PV.</p> <p>PCF: Peak cough flow, yskäisyyn huippuvirtaus. Kertoo henkilön yskimiskyvystä/ kyvystä yskiä keuhkoeritteet ulos.</p> <p>PECS: Picture exchange communication system. Kuvakommunikaatio.</p> <p>PSG: Polysomnografia. Unitutkimus eli yöpolygrafia. Ks. Unitutkimus.</p> <p>Pulssioksimetria: Veren happikylläisyyden eli saturaation mittaus iholta.</p>
R	<p>Refluksi: Takaisinvirtaus. Mahan sisällön nouseminen mahalaukusta ruokatorveen ja suuhun, närästys.</p>
S	<p>Skolioosi: Selkärangan virheasento, jossa selkä muotoutuu C- tai S-kirjaimen muotoiseksi. Skolioosi on eri asia kuin notkoselkä (lordoosi) alaselässä tai kyttyräselkä (kyfoosi) yläselässä. Kyfoosin ja skolioosin yhdistelmästä käytetään nimitystä kyfoskolioosi.</p>

	<p>Spirometria: Keuhkofunktion mittaus laitteella. Spirometrialla tutkitaan keuhkojen toimintaa ja tilavuutta, mm FVC-arvoa. Spirometria edellyttää potilaan yhteistyökykyä.</p> <p>Subluksaatio: Osittainen sijoiltaanmeno nivelessä. Synnynnäisessä lihasdystrofiassa lonkat ovat usein subluksaatioissa, jolloin nivelkuoppa ei pidä reisiluun päätä täysin paikoillaan, vaan se liukuu sieltä osittain pois.</p>
T	<p>Thorax-röntgen: Tavallinen keuhkojen röntgenkuva, joka otetaan keuhkokuumetta epäiltäessä.</p> <p>Trakeostooma: Henkitorviavanne, tehdään leikkauksella. Avanteeseen asennettava hengitysputki mahdollistaa pitkäaikaisen invasiivisen hengityskonehoidon. Invasiivinen hengitystukihoito vaatii aina erityisosaamista, jonka vuoksi hoitajat ja vanhemmat tarvitsevat koulutusta ja opastusta.</p>
U	<p>Uniapnea: Uniapneassa esiintyy unenaikaisia hengityskatkoksia. Hengityskatkosten aikana veren happipitoisuus laskee. Mikäli hengitys pysähtyy pitkäksi aikaa, kertyy vereen hiilidioksidia ja hapen saanti aivoissa voi huonontua. Uniapnea rasittaa elimistöä ja pitkään jatkuvana se voi johtaa sydämen vajaatoimintaan ja monen eri elimen oireisiin.</p> <p>Unipolygrafia: Tunnetaan myös yöpolygrafia-nimellä. Tutkimus, jossa seurataan, mitä muutoksia elintoiminnoissa tapahtuu yönen aikana. Tutkimuksessa rekisteröidään keuhkojen, sydämen ja aivojen toimintaa sekä silmien liikkeitä ja lihasliikkeitä. Tutkimuksesta on hyötyä päiväväsämyksen syyn selvittämisessä.</p>
V	<p>Valkea aine: Kun katsotaan aivoja, nähdään kahta väriä: valkeaa ja harmaata. Valkea ja harmaa aine jakautuvat aivojen eri osissa eri tavoin. Harmaa aine koostuu hermosolujen solun keskusosista, joista impulsit lähtevät liikkeelle, ja valkea aine sisältää solujen ulokkeita, aksoneita, jotka vievät viestejä eteenpäin hermoverkossa solusta toiseen. Aksonia verhoaa myeliini-niminen aine, jonka ansiosta hermoimpulsit kulkevat nopeasti. Myeliini antaa aivoille valkean värin rasvapitoisuutensa ansiosta.</p> <p>Ventilaatio: Ventilaatiolla tarkoitetaan keuhkotuuletusta. Sisäänhengityksessä happi siirtyy keuhkorakkuloiden kautta verenkiertoon, uloshengityksessä hiilidioksidi poistuu elimistöstä. Synnynnäisen lihasdystrofian hoidossa ventilaatiovajeen eli hengitysvajeen toteaminen ajoissa on tärkeää.</p> <p>Videofluoroskopia: Ks. Nielemissfunktio tutkimus.</p>
Y	<p>Yöpolygrafia: Ks. Unipolygrafia.</p>

Diagnostiset menetelmät

Synnynnäisen lihasdystrofian diagnosoiminen alkaa potilaan tutkimisella. Usein taustalla on terveysalan ammattilaisen havainto lihasdystrofiaan viittaavista oireista: varhainen lihasheikkous, nivelten jäykistyminen, hengitysvaikeuksia tai selkärangan virheasento. Kreatiiniкинаasin (CK) pitoisuus veressä voi olla korkea tai arvo voi olla normaali.

Jos lääkärintutkimuksessa todetut oireet ja löydökset sopivat tunnettuun synnynnäiseen lihasdystrofiaan, lääkäri voi määrätä suoraan kyseisen taudin tai tautiryhmän geenitestin. Se otetaan verikokeesta. Esimerkiksi, jos lääkäri toteaa lapsella jäykän alaselän, yliojentuvat sormet, punakat posket, arpikasvaimia, kuoppaisen ihon ja jäykistyneen kyynärnivelen, hän voi huomata näiden oireiden sopivan kollageeni VI -myopatiaan ja pyytää suoraan ko. geenien (COL6A1, COL6A2 ja COL6A3) sekvensointia.

Jos lääkäri arvelee, että kyse on synnynnäisestä lihasdystrofiasta, muttei voi tunnistaa sitä tarkemmin, on seuraavaksi aiheellista ottaa joko lihaskoepala tai ihokoepala. Ihokoepalatutkimuksesta voidaan tutkia erityisesti LAMA2- ja COL6-tauteja. *

Muissa synnynnäisen lihasdystrofian tyypeissä lihaskoepala on välttämätön. Lihaksen rakennetta tutkitaan mikroskoopilla, ja erityisvärjäyksiin etsitään puuttuvia valkuaisaineita (immunohistokemia), jotka voisivat selittää lihastaudin syyn. Jos lihaskoepala osoittaa, että jokin valkuaisaine puuttuu tai sitä on hyvin vähän, ja oireet sopivat kuvaan, voidaan pyrkiä tarkempaan eli geneettiseen diagnoosiin.

Lisäkeinoja diagnosoimiseen ovat mm. lihasten ultraäänitutkimukset ja lihasten magneettikuvaus, joilla voidaan selvittää missä lihaksissa lihastaudin vaikutus näkyy. Eräissä CMD-alatyypeissä (kuten SEPN1) vaikutus näkyy erityisesti reiden sisäisivun lihaksissa, toisin kuin muissa lihasdystrofoissa. Aivojen MRI voi olla tärkeä dystroglykaanidystrofian ja LAMA2-dystrofian diagnoosin tekemisessä, paljastaen aivojen rakenteellisia muutoksia ja valkean aineen muutoksia.

Geenitutkimus antaa lopullisen varmuuden synnynnäisen lihasdystrofian diagnoosista, ja geneettinen varmistus on tärkeää sekä itse sairastavalle, että hänen perheelleen. On myös tärkeää saada tietoa tautia aiheuttavista mutaatioista, mutaatiotyypin ja taudin vaikeusasteen välisestä yhteydestä sekä uusista geenilöydöistä. Kaikkia synnynnäisen lihasdystrofian geenejä ei vielä ole löydetty. Tutkimus kuitenkin etenee nopeammin kuin koskaan ennen. On toiveita, että kaikki synnynnäisten lihasdystrofioiden geenit vielä löytyvät.

* Varmaan diagnoosiin päästäkseen lääkärit turvautuvat entistä enemmän ns. geenipaneeleihin, joilla tutkitaan yhtäaikaan kymmeniä, jopa satoja, saman tautiryhmän geenejä, tai eksomitutkimukseen, jolla tarkoitetaan kaikkien ihmisen geenien eksonien sekvensointia, tai koko genomien sekvensointiin. Apuna voidaan käyttää mm. lihaksen lähetti-RNA-lajien määrittystä ns. silmukointivirheitä aiheuttavien tautimutaatioiden löytämiseksi. Geenitekniikan kehittyessä diagnostiikan saatavuus, hinta, laatu ja luotettavuus paranevat koko ajan.

Syynnänsäisen lihasdystrofian alatyypin tunnistamiskaavio

