



Lihastautiliitto ry

LIHAS- TAUDIT

Diagnosointi, hyvinvointi ja osallistuminen

NEUROMUSKULAARISAIRAUDET ELI HERMOLIHASSAIRAUDET	6
Anatomia ja patologia	6
Miten päästä diagnoosiin?	9
Oireet.....	9
Kliininen tutkimus	10
Laboratoriokokeet	10
Elektroneuromyografia eli ENMG	10
Lihasten kuvantaminen.....	11
Rasitustutkimukset	11
Lihaskoepala.....	11
Molekyyligeneettiset tutkimukset verinäytteistä	12
Miksi diagnoosiin pyritään?	13
Geenitestit lihastautidiagnostiikassa.....	13
Lihastaukeista ja niiden oirekuvista.....	14
Lihasdystrofiat.....	15
Myotoniat.....	16
Myosiitit.....	16
Metaboliset lihastaudit.....	17
Hermoperäiset lihastaudit.....	17
Hermolihasliitoksen taudit	18
Harvinaisuus ja perinnöllisyys	19
Periytymistapojen periaatteet.....	19
Perinnöllisyysneuvonta	21
Lihastautien tutkimus – hyöty ja uudet hoidot.....	22
HYVINVOINTI	24
Fyysinen hyvinvointi.....	24
Fysioterapia	24
Hengitysfysioterapia	24
Allasterapia.....	25
Lymfaterapia.....	26

Ratsastusterapia.....	26
Puheterapia	27
Ravitsemus.....	27
Toimintaterapia ja apuvälineet.....	28
Omaehtoinen liikunta.....	28

Sosiaalinen hyvinvointi.....	29
Psyykinen hyvinvointi	31
Perhe, läheiset ja sopeutuminen	33
Voimavarat ja jaksaminen.....	33
Vertaistuki	34

OSALLISTUMINEN..... 35

Koulunkäynti, opiskelu ja työ.....	35
Päivähoito ja esiopetus	35
Koulu.....	35
Ammatti-, lukio- ja korkeakouluopinnot	37
Työ	38

LUKIJALLE

Tämä opas on suunnattu henkilöille, joilla on todettu jokin lihastauti tai neuromuskulaarisairaus. Pitkäaikainen sairaus herättää monia kysymyksiä. Mistä tässä sairaudessa on kyse? Onko sairauteen olemassa lääkitystä, entä auttaako kuntoutus? Miten jaksan tämän sairauden kanssa? Voinko jatkaa työssäni tai vanhojen harrastuksieni parissa? Opas pyrkii vastaamaan näihin kysymyksiin ja tarjoamaan tietoa lihastautia sairastavien lisäksi myös heille, jotka vastaavat näihin kysymyksiin omassa työssään.

Ensimmäisessä luvussa käydään lyhyesti läpi, mistä tällä hetkellä tunnetuissa lihassairauksissa on kyse. Mistä lihastaudit johtuvat, minkälaisia tutkimuksia tehdään silloin, kun epäily lihastaudista herää, mitä eri lihastaudit ovat, kuka niihin sairastuu ja mitä lihastautien tutkimukselta voidaan odottaa?

Toisessa luvussa käsitellään hyvinvointia ja sen eri osa-alueita; fyysistä, psyykkistä ja sosiaalista hyvinvointia. Tekstit ovat syntyneet kuntoutus- ja järjestötyössä kertyneistä kokemuksista.

Kolmannessa luvussa pohditaan lihastautia sairastavan ihmisen arkea ja sen sujumista muun muassa koulu- ja työelämän kautta.

Uudistetun oppaan tekstit on päivitetty aiemmin ilmestyneen ensimmäisen painoksen pohjalta. Oppaan lääketieteellisen sisällön on tarkastanut Euro-NMD –osaamisverkoston Suomen yksikkö, Lihastautien tutkimuskeskus (TAYS). Lihastautiliitto kiittää kaikkia alkuperäisen oppaan kirjoittajia ja muita päivitystyöhön osallistuneita!

NEUROMUSKULAARISAIRAUDET ELI HERMOLIHASSAIRAUDET

Anatomia ja patologia

Ihmisellä on yli 450 eri lihasta ja terveen ihmisen painosta lähes puolet on lihaskudosta. Esimerkiksi 70 kiloa painavalla ihmisellä lihasmassaa on 25–30 kiloa. Lihakset kiinnittyvät luihin vahvojen jänteiden välityksellä. Lihasten latinankieliset nimitykset kertovat usein niiden kiinnityskohdat luissa, esimerkiksi kaulan sternocleidomastoideus-lihas kiinnittyy toisesta päästä rintalastaan (sternum) sekä solisluuhun (cleido) ja toisesta päästä ohimoluun ulokkeeseen (mastoideus).

Lihasten toiminta perustuu aina lihasten supistumiseen eli lyhenemiseen. Tämä tarkoittaa sitä, että vaikka lihasvoimaa voidaan käyttää sekä vetämiseen että työntämiseen, lihas itsessään ei koskaan työnnä. Niinpä esimerkiksi kielen ulostyöntämisessä leuankärjen sisäpuolelle kiinnittynyt lihas supistuu ja vetää kielen kantaa eteenpäin. Raajalihas- toiminnassa oleellista on, että lihas ylittää nivelen, jolloin sen synnyttämä supistusvoima aiheuttaa kyseisen nivelen liikkeen.

Lihaskudos jaetaan kolmeen päätyyppiin: poikkijuovainen lihas, sileä lihas ja sydänlihas. Luita ja niveliä liikuttavia niin sanottuja poikkijuovaisia lihaksia voidaan käyttää tahdonalaisesti, mutta esimerkiksi sydän- ja pallealihas- toiminta ovat automaattisia. Lisäksi verisuonten, suoliston ja virtsateiden seinä- mässä on sileää lihasta, jonka supistumista tai rentoutumista ei voi tahdonalaisesti hallita.

Lihassolut ovat hyvin pitkiä monitumaisia syitä. Syytyyppejä on sekä hitaita että nopeita. Nopeat lihasyyt tuottavat enemmän voimaa,

Terveen ihmisen painosta lähes puolet on lihaskudosta

mutta väsyvät herkemmin kuin hitaat lihasyyt. Eri lihaksissa on näitä kahta syytyyppiä eri suhteissa, esimerkiksi joissakin säären alueen lihaksissa hitaita syitä on selvästi enemmän kuin nopeita. Solujen tumat sisältävät solun rakennusohjeet eli perimän (geenit), pakattuna 44 erilliseen kromosomiin (joista isältä ja äidiltä kummaltakin 22 kappaletta) sekä kahteen sukupuolikromosomiin (X ja Y miehellä, X ja X naisella). Useimmat lihastaudit johtuvat perimän eli geenien virheistä.

Tahdonalainen käsky lihaksen supistumiseen tulee aivojen liikeaivokuoren ylemmältä liikehermolta otsalohkosta selkäytimen liikehermosoluun (alfamotoneuronin), jota pitkin sähköinen viesti kulkeutuu lihakseen. Tarkkoja liikkeitä tekevissä lihaksissa, kuten esimerkiksi käsissä ja silmissä, yksi liikehermosolu hermottaa vain yhtä tai muutamaa lihas- solua eli lihasyytä. Sen sijaan lihaksissa, joissa voimantuotto on tärkeämpää kuin liikkeiden tarkka säätely, yksi hermosolu voi hermottaa satoja- kin lihasyytä.

Liikehermosolun ja lihaksen välisessä liitos- kohdassa, synapsissa, hermosolulta tuleva

sähköinen viesti saa aikaan välittäjäaineen eli asetyylikoliinin vapautumisen kahden her- mosolun väliseen synapsirakoon. ”Asetyyliko- liini-avaimen” sitoutuminen lihasyy- n pinnan ”lukkoihin” (asetyylikoliinireseptoreihin) käyn- nistää puolestaan lihaksessa sähköaallon, joka leviää koko lihasyykalvon yli. Tämän seurauk- sena lihasyy- n solulimaan vapautuu kalsiumia, joka mahdollistaa lihasyy- n supistuksen.

Lihaksen supistuminen aiheutuu muun muassa miljoonien lihasyy- n sisäisten aktiini- ja myosiinisäikeiden vetäytymisestä toistensa lomaan. Koska nämä supistuvat säikeet ovat välillisesti yhteydessä solukalvoon ja lihasyyt toisiinsa, on seurauksena lihasyy- n ja edel- leen koko lihaksen supistuminen. Tästä voi päätellä, että virheet aktiinin, eri myosiinien ja muiden lihasyy- n eri osien geneeissä voivat aiheuttaa lihastaudin. Molekyylitasolla lihas- supistus käyttää energianlähteenään korkeae- nergistä fosfaattiyhdistettä, ATP:tä. ATP:tä tuottavat solun pienet elimet eli mitokondriot verenkierrosta saadusta hiilihydraatista tai rasvasta ja hapestä.

Lihassolut eivät kykene jakautumaan. Lihas- solun tyvikalvon alla on kuitenkin lihas- solujen esiasteita (satelliittisoluja), jotka voivat korjata lihaksen vaurioita sulautumalla osaksi lihas- solua. Monien lihastautien aiheuttamissa lihas- ten rappeumavaurioissa lihas- kudoksesta sen sijaan korvautuu pysyvästi rasva- ja sidekudoksella.

Terveiden lihasten kokoa voi kasvattaa ko- valla harjoittelulla, jolloin lihas- solujen koko kasvaa, mutta niiden määrä pysyy samana. Li- hasten rappeumasairauksissa hauraat lihas- solut todennäköisesti kärsivät liian voimakkaasta harjoittelusta, koska rasitus synnyttää niissä suurempia vaurioita kuin vastaava lihas- työ terveellä ihmisellä.

Lihasten ja liikehermojen taudeista voidaan saada hyvä käsitys tarkastelemalla lihas- koepala- laa (biopsiaa) mikroskooppilla. Lihasbiopsiassa

jonkin verran heikentyneestä lihaksesta tai esi- merkiksi magneettikuvassa vähäisesti vaurioitu- neelta näyttävästä lihaksesta otetaan näyttee- ki pieni pala. Näyte käsitellään erilaisilla aineilla säilyvyyden ja työstettävyyden parantamiseksi ja siitä vuollaan ohuen ohuita poikkileikkaus- si- vuja tarkasteltavaksi mikroskooppilasilla.

Lihaskoepalan siivut värjätään monenlaisilla menetelmillä. Vauriokuvio on usein erilainen eri lihastaudeissa ja siksi lihas- koepala auttaa kalliimpien, hitaampien ja työläämpien tutki- musten, kuten geenitestien kohdentamisessa ja sillä voidaan havaita hoidettavat syyt kuten lihas- tulehdukset.

Lihastaudeissa yleisiä löydöksiä ovat lihas- syiden koon runsas vaihtelu, sisäiset tumat (normaalisti tumat sijaitsevat solukalvon lähel- lä), lihas- syiden halkeamat, kuolleet lihas- syt ja lisääntynyt rasva- ja sidekudos. Joskus lihas- solujen sisällä nähdään poikkeavia rakenteita. Liikehermosolujen taudeissa, kuten ALS:ssa tai spinaalisessa lihasatrofiassa (SMA) lihas- syiden koko voi vaihdella poikkeavasti hermotusta vaille jääneiden lihas- syiden surkastumisen seurauksena. Normaali- lihaksessa hitaita ja nopeita lihas- syitä on sekaisin shakkilautamai- ssa kuviossa, mutta hermovauriossa tämä kuvio yksinkertaistuu, koska jäljelle jääneet lihas- hermot ottavat hermotusta vaille jääneitä lihas- syitä hallintaansa. Tällöin eri lihas- syytyypit voivat muodostaa syytyyppi- ryväästyksiä. Jos tällainen syytyyppi- ryväästyksen kaitseakseen ottanut hermosolu sitten kuolee, voidaan lihas- koepalassa nähdä kookas ryväästyksiä pie- niä, surkastuneita lihas- syitä.

Pitkään jatkuneessa hermovauriossa voi olla vaikeaa lihas- koepalan avulla päätellä, onko alun perin ollut kyse lihas- syiden vai lihas- hermojen viasta, koska molemmissa tapauksissa voidaan nähdä sisäisiä tumia, syy- koon vai- h- telua sekä lihaksen korvautumista rasva- ja sidekudoksella. Esimerkiksi Suomessa yleisessä

myotoninen dystrofia tyyppi 2:ssa tyypillistä on, että osa nopeista lihassyistä surkastuu täysin jättäen jälkeensä muun muassa syitä, joissa ei ole enää juuri solulimaa ollenkaan, vaan yksinomaan tumia, niin sanottuja tumakasasyitä.

Lihaskoepalan perusvärjäysarjaan kuuluu hematoksyliini-eosiini (H&E) -värjäys. Sillä voidaan tarkastella kokonaisrakennetta ja havaitaan myös kuolleet eli nekroottiset syyt ja rasva- ja sidekudoksen lisääntyminen etenkin rappeumataudeissa eli lihasdystrofoissa. Toinen tärkeä värjäystekniikka, Gömörin trikromi-värjäys, voi paljastaa solujen energiayksiköiden eli mitokondrioiden toimintahäiriöstä johtuvia tauteja. Tällöin nähdään mitokondrioiden kasautumista solukalvon läheisyyteen ns. repalesyissä (ragged red fibers). Solujen energiantuotossa tarvittavan COX-entsyymitoiminnan puuttuminen lihassoluista yleistyy iän myötä, mutta poikkeavan runsas COX-puutteellisten syiden määrä on tyypillistä mitokondriotau-deissa.

Lihassyistä voidaan myös värjätä tietyt kiinnostavat proteiinit vasta-ainevälitteisillä menetelmillä. Tätä kutsutaan immunohistokemiaksi. Esimerkiksi X-krosomissa periytyvää Duchennen tautia sairastavan pojan lihassyikalvoilta dystrofiiniproteiini puuttuu täysin ja siten se ei myöskään värjäydy vasta-aineella. Vasta-ainevärjäys on hyödyllistä myös muiden solukalvon rakenneproteiinien puutosten osoittamisessa. Esimerkiksi sarkoglykaanin geenivirheistä johtuvissa taudeissa (hartia-lantiodystrofiat LGMD2 C-F) sarkoglykaanien värjäytyminen solukalvoilta puuttuu. Näiden lisäksi on kymmeniä muitakin lihasvärjäyksiä, joita voidaan tehdä harkitusti taudinkuvan perusteella.

Vaikka geenivirheet aiheuttaisivatkin lihastaudin, ne eivät välttämättä aiheuta tautiproteiinin puutosta lihaskudoksesta ja siksi edellä kuvatut immunohistokemialliset tutkimuksetkaan eivät paljasta kaikkia lihastauteja. Värjäy-



tyminen puuttuu lähinnä peittyvästi periytyvissä taudeissa, koska vallitsevasti periytyvissä taudeissa lihastautia sairastavalla on viallisen geenin lisäksi myös normaalisti toimiva geeni, joka synnyttää normaalia proteiinia.

Joskus proteiinin toiminta on poikkeavaa ja voi muodostaa sakkautumia, jotka voidaan paljastaa värjäyksillä. Tarkemmin proteiinin määrää voidaan arvioida niin sanotulla immunoblotting-menetelmällä (Western blot), jossa lihasten proteiinit erotellaan kokonsa mukaan ja saadaan näkyviin vasta-ainevärjäyksellä. Tämä on hyödyllistä etenkin sellaisissa taudeissa, joissa ehdokasgeenin tutkiminen suoraan olisi liian työlästä geenin suuren koon vuoksi tai epävarman värjäyslöydöksen perusteella, kuten kalpainopatiassa LGMD2A tai dysferliini-geenivirheestä johtuvassa LGMD2B-taudissa.

Tavallista valomikroskopiaa huomattavasti tarkempaa elektronimikroskopiaa tarvitaan diagnostiikassa harvemmin. Siitä on kuitenkin joskus apua solun sisäisten proteiinikasaumien, sakkautumien, rakkuloiden tai esimerkiksi mitokondrioiden tarkastelussa. On myös lihastauteja, joissa lihaksessa ei nähdä valomikroskoopilla tarkasteltuna mitään poikkeavaa. Tällaisia ovat esimerkiksi hermolihas-

liitoksen taudit, kuten melko yleinen ja usein erittäin hyvin hoidettavissa oleva lihassairaus myasthenia gravis. Tässä taudissa vasta-aineet estävät hermon ja lihaksen välisen yhteistyön ja sen diagnoosi perustuu oirekuvaan, lihassähkötkimukseen (ENMG) ja verikokeeseen.

Toinen esimerkki ovat solun ionikanavien vioista johtuvat myotoniat ja jaksoittaiset halvaukset, joihin voi liittyä lihasten jäykkyyttä ja vaihtelevan pituisia heikkouskohtauksia raajoissa tai vartalolla. Myös lihasten aineenvaihdunnan ja energian tuotannon ongelmista johtuvissa metabolisissa lihastau-deissa voi

lihaskoepalan löydös olla normaali. Lisäksi monissa lihastau-deissa koepalalöydös on kyläkin selvästi poikkeava, mutta epäspesifinen eli samoja muutoksia voidaan todeta useassa muussa lihastau-deissa. Esimerkiksi hiljattain löydetystä ANOS5-geenivirheestä johtuvassa anoktaminopatiataudissa tilanne on tällainen. Näin ollen, vaikka lihaskoepala on tärkeä osa lihastaudin selvittämistä, usein tarvitaan myös muita tutkimusmenetelmiä varsinaisen (geeni) syyn selvittämiseksi ja taudin tarkemmaksi määrittelemiseksi.

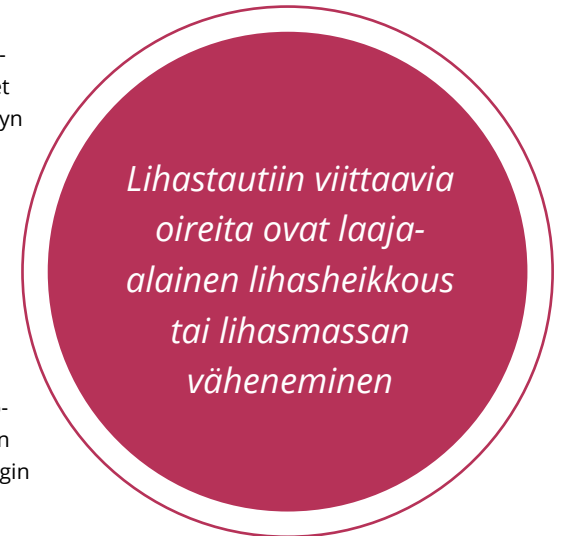
Miten päästä diagnoosiin?

Oireet

Lihaksiin liittyvät oireet ovat tavallisia ja jokaisen kokemuspintaan kuuluvia. Tavallisimpia ovat rasituksen jälkeiset lihaskivut, toistotyön aiheuttama lihaksen kiinnityskohdan aristus ja rasituksen provosoimat lihaskrampit. Lihastautiin viittaavia oireita puolestaan ovat joko laaja-alainen lihasheikkous tai lihassmassan väheneminen tai molemmat, monessa lihaksessa esiintyvät elohiirimäiset lihasnykäykset ja lihaksiston heikentyneeseen suorituskyykyyn liittyvä alentunut rasituksensieto.

Useimmiten ensimmäinen lihasoireisiin perehtyvä lääkäri on perusterveydenhuollossa työskentelevä terveyskeskus- tai työterveyslääkäri. Oireiden, henkilön tutkimisen ja peruslaboratoriokokeiden viitatessa lihastaudin mahdollisuuteen, hän lähettää potilaansa paikallisen työnojoajan mukaisesti joko keskussairaalan neurologian poliklinikalle, neuromuskulaaritautien erityispoliklinikalle tai konsultoivan neurologin vastaanotolle.

Oireisiin perehdyttäessä selvitetään henkilön aiempi fyysinen suorituskyyky ja siinä ehkä jo lapsuudessa havaitut poikkeavuudet. Nykyisten oireiden alkuvaiheet, kesto ja eteneminen ovat tärkeitä tietoja nykyisen suorituskyykyyn ohella. Henkilön muut merkittävät



Lihaskudoksesta voidaan suhteellisen helposti saada koepala

sairaudet lääkeyksineen sekä mahdolliset suvussa esiintyvät lihastaudit ja toimintakyvyn rajoitukset selvitetään. Suvussa esiintyvistä lihasten toimintaa heikentävistä oireista ja taudeista pyritään saamaan mahdollisimman hyvä kuva. Suuren periytyvien tautien osuuden vuoksi nämä tiedot vaikuttavat siihen, mitä tutkimuksia tutkittavan henkilön kohdalla diagnosoimiseen tarvitaan.

Kliininen tutkimus

Liikuntakykyä tutkitaan testaamalla kävelyn, portaiden nousun sekä tuoilta että makuulta ylösnousun onnistuminen. Lihassoimia koetellaan yleensä tutkijan omien käsien vastustukseen vertaamalla, aina käsien pikkulihaksista olkavarsiin ja jalkateristä reisilihaksiin asti. Alaraajojen voimia tutkitaan myös testaamalla mahdollisuuksien mukaan sekä varpailla että kantapäillä kävelyn onnistuminen ja kyykystä ylösnouseminen. Lihasten koko ja kiinteys arvioidaan suhteessa ikään ja aiempaan fyysiseen kuntoon. Mahdollisen lihassmassan vähentymisen eli atrofian aste ja paikantuminen rekisteröidään. Lihaksia naputtelemalla ja nopean otteen irrotuksen onnistumista testaamalla selvitetään mahdollinen myotonia eli lihasten relaksaatiovaikeus. Tarkkailemalla etsitään pieniä elohiirimäisiä lihasnykäyksiä, faskikulaatioita. Puhumisen, nielemisen ja hengityksen vaivattomuutta seurataan tutkimuksen aikana sekä tutkitaan aivohermojen toiminta. Tarvittaessa tehdään lihasväyvyystestit. Jännevenytysheijasteet eli refleksit naputellaan, katsotaan liikkeiden hallinnan sujuminen koordinaatiokokeissa ja tutkitaan tuntoaistin toiminta.

Laboratoriokokeet

Pääosin lihassoluista vapautuvan kreatiini-kinnaasientsyymiin (CK) toistuvasti koholla oleva arvo veressä viittaa lihaskudosvaurioon tai lihastautiin. Tämä entsyymi kiihdyttää solujen solulimassa eli sytosolissa energia-aineenvaihdunnan kannalta tärkeää reaktiota, ja sitä pääsee lihaskudosvaurion yhteydessä verenkiertoon. Saman entsyymiin toista muotoa (isoentsyymi CK-MB) esiintyy sydänlihaksessa, josta sitä siirtyy vereen sydäninfarktiin yhteydessä. Osassa lihastauteja CK-arvo on kuitenkin normaali.

Maksan toiminnan tutkimuksessa usein käytetyt transaminaasit voivat myös olla lihaksista peräisin ja johtaa tutkimuksia ensin maksan sairauksien poissulkuun. Veren maitohappo- eli laktaattipitoisuus voi olla solujen energia-aineenvaihduntaan vaikuttavissa mitokondriotaudeissa koholla tai toisaalta jäädä rasiutuksessa matalaksi, silloin, kun ongelma on lihaksen hiilihydraattiaineenvaihdunnassa. Tulehdusarvoista lasko eli senkka saattaa joskus nousta lihaskudoksen tulehduksellisissa sairauksissa eli myosiiteissa.

Elektroneuromyografia eli ENMG

Liikettä säätelevästä kahden hermosolun eli motoneuronin ketjusta alemman toimintaa voidaan tutkia elektroneuromyografialla (ENMG), joka kertoo myös ääreishermon ja lihaksen toiminnasta. Hyvät esitiedot ja oikea

kysymyksenasettelu ovat edellytyksiä onnistuneelle tutkimukselle.

Lihastauoissa hermojen toimintaa kuvaava hermosähkötutkimus on pääsääntöisesti normaali. Lihassoluissa voidaan nähdä lisääntynyttä spontaanitoimintaa äkillisen lihassoluvaurion tai aktiivisen hermojen kautta tulevan käskytyksen heikkenemisen eli denervaation merkinä. Lihaksissa saatetaan havaita myös voiman alenemaa ja motoristen yksiköiden toiminnan häiriötä ja katoa. Epävakaat lihassolukalvo tuottaa myotonisia purkauksia, jotka ovat tyypillisiä niissä lihassairauksissa, joissa liikkeen nopeassa aloituksessa ja otteen irrotuksessa on vaikeuksia (esim. dystrofia myotonica ja kongenitaalinen myotonia). ENMG:ssä laaja-alaiset poikkeavat löydökset viittaavat lihastautiin ja siinä havaittua poikkeavuuksien jakaumaa voidaan käyttää hyväksi valittaessa sopivinta lihaskaopan ottoon.

Lihasten kuvantaminen

Magneettikuvaus (MRI) on paras lihasten kuvantamismenetelmä. Magneettikuvauksen erilaiset sekvenssit (esim. T1 ja T2) kertovat erilaisista muutoksista lihaksissa. T1-kuvissa nähdään lihasten mahdollinen atrofia ja lihaskudoksen korvautuminen rasvalla ja sidekudoksella. T2-painotteisissa kuvissa erottuu tulehduksen yhteydessä lisääntynyt nestemäärä lihaskudoksessa. Lihasten kuvantamista käytetään tautiin liittyvän lihassoluvaurion luonteen määrittämisessä ja paikantamisessa ja siten apuna esimerkiksi sopivimman lihaskaopan ottopaikan valinnassa.

Vähemmän käytetty tietokonekerroskuvaus näyttää magneettikuvausta huonommin

lihaksen sisäisen lisääntyneen nestemäärän ja aiheuttaa toisaalta aina jonkin verran säde- rasiutusta. Ultraäänitutkimuksesta on hyötyä lähinnä vain fysiatrian alaan kuuluvissa lihasten kiinnityskohtien tai jännetuppien ongelmien selvittämisessä.

Rasitustutkimukset

Lihasten rasituskansietoa voidaan tutkia esimerkiksi kättä toistuvasti nyrkistämällä tai tekemällä polkupyörärasitusergometriatutkimus. Jälkimmäisessä pyritään yleensä saavuttamaan tutkittavan maksimaalinen rasitustaso, jota verrataan iän ja sukupuolen mukaiseen normaaliarvoon. Tutkimuksessa rekisteröidään rasituksen jatkamista rajoittavat tekijät sekä seurataan EKG-rekisteröinnillä ja verenpainemittauksilla sydämen ja verenkiertoelimistön toimintaa. Hengityskaasut kertovat keuhkojen toiminnasta ja maitohapon tuotannosta. Veren laktaatti- ja ammoniakitasojen mittauksella saadaan lisätietoa lihasten aineenvaihdunnasta.

Lihaskaopala

Lihaskudoksesta voidaan suhteellisen helposti saada koepala patologin tutkittavaksi. Näytteen ottaa paikallispuudutuksessa joko kirurgi veitsellä tai neurologi tai kliininen neurofysiologi magneettikuvauksen tai ENMG:n osoittamasta sopivasta kohdasta konkotomilla, jolla tavallaan ”haukataan” pieni pala lihasta. Vaikka toimenpide sinänsä on pieni, on sitä ennen muistettava tauottaa veren hyytymistä estävä lääkytys (Marevan tai muu suun kautta otettava antikoagulantti) ja korvata se väliaikaisesti ihon alle pistettävällä lyhytketjuisella hepariinilla. Niillä

tutkittavilla, joille on asennettu keinoelästä sydämeen, on huolehdittava antibioottisuojasta ennen näytteenottoa.

Patologi tutkii lihaksesta otetun näytteen erilaisia värjäyksiä käyttäen monin eri tavoin. Perusvärjäyksellä (H&E) nähdään lihassolujen määrä, koko ja yleisrakenne. Tulehdussolut lihassolujen joukossa viittaavat myosiittiin, solujen sisäiset kertymät eli inklusiot ovat tietyille lihastaukeille ominaisia ja pienikokoiset surkastuneet lihassolut kertovat menetetystä yhteydestä käskyttävään hermosoluun. PAS-värjäys näyttää lihaksen hiilihydraatti-aineenvaihdunnan varastona toimivan glykogeenin ja sen mahdollisen kertymän joko solulimassa tai solunsisäisissä lysosomeissa. Rasva-aineenvaihdunnan häiriöissä voidaan Sudan-värjäyksellä nähdä lisääntynyt rasvapiirien määrä. NADH- ja COX-SDH -värjäyksiä käytetään solunsisäisten energialaitosten mitokondrioiden rakenteen tutkimisessa, ja Kongo-värjäys näyttää mahdollisen lihassoluihin tai niiden välitiloihin kertyneen amyloidin. Jos lihassolujen lomassa on tulehdussoluja, niiden tyyppiin tarkempaan määrittelyyn käytetään immunovärjäystä.

Dystrofoissa sairauteen johtavat hyvin erilaiset syyt, kuten lihassolukalvoa muodostavan tai siihen liittyvän proteiinin puute tai toimintaa heikentävä poikkeavuus, tai lihassolun muu rakennevirhe. Lihassolukalvoproteiinin määrää ja laatua voidaan tutkia immunohistokemiallisilla erityistutkimuksilla joko värjäämällä tai proteiinin määrää mittaamalla. Osa lihaksen aineenvaihduntaan osallistuvista entsyymeistä voidaan värjäyksellä osoittaa normaalitasolla oleviksi tai vastaavasti puuttuviksi, kun epäillään lihaksen aineenvaihdunnan ongelmaa eli metabolista myopatiaa.

Erytistutkimuksina lihaskudoksesta voidaan tutkia mitokondrioissa tapahtuvan hen-

gitysketjun eli aerobisen aineenvaihdunnan perustan valkuaisaineiden aktiivisuus. Lisäksi voidaan analysoida mitokondrioiden oman perimän eli rengasmuotoisen DNA:n rakenne ja etsiä mitokondriosairauksia aiheuttavia pistemutaatioita suoraan lihaksesta.

Molekyyligeneettiset tutkimukset verinäytteistä

Lihastautien suuri määrä suhteessa niiden harvinaisuuteen väestössä johtaa diagnostiikan haastavuuteen. Yleensä tarvitaan paljon aiemmin kuvatuista tutkimuksista saatua tietoa, ennen kuin ollaan valmiita ehdottamaan yhtä monista lihastaukeista oireiden aiheuttajaksi. Lihaksesta otetun koepalan viitatessa tiettyyn lihastautiin, voidaan osa diagnooseista varmistaa verinäytteen molekyyligeneettisellä tutkimuksella. Eri tautiryhmien, kuten lihasdystrofioiden, molekyyligeneettiseen tutkimukseen on käytössä geenipaneeleja eli tässä esimerkissä useita lihassolukalvon proteiinien virheitä kartoittavia sarjatutkimuksia lihastautien erityisdiagnoosiin osana sekä Suomessa että ulkomailla.

Dystrofoissa lihassolukalvoproteiinin vajavaisuuteen johtava geenivirhe on yhä useammin osoitettavissa. Duchenne- ja Becker-tyyppiin lihasdystrofoissa puuttuu yleensä pala dystrofiinigeenistä. Dystrofia myotonica tyyppiin I muodossa laajentuu tietty kolmen emäksen toistojakso ja tyyppissä 2 puolestaan toisen geenin neljän emäksen toistojakso. Professori Bjarne Uddin alun perin Suomessa kuvaamaan erityisesti säären etuosan lihaksia kuihduttavaan tibiaaliseen lihasdystrofiaan johtaa virhe titiiniproteiinigeenissä. Welanderin distaalinen myopatia puolestaan perustuu taudin alkuperäisten kantajien mukaiseen geneettiseen taustaan, joka voidaan tutkia, kun sairastuneella epäillään tätä tautia. Hartia- ja lantioireenkaan lihaksia

surkastuttavat limb-girdle-lihasdystrofiat ovat laaja tautiryhmä, joista osa voidaan diagnosoida verinäytteen molekyyligeneettisellä tutkimuksella.

Mitokondrioiden oman DNA:n tavallisimmat tautia aiheuttavat pistemutaatiot näkyvät myös veren valkosoluissa, vaikka virheellisten mitokondrioiden osuus elimistössä voikin vaihdella. Samoin tuman DNA:ssa periytyvät mitokondriotauteja aiheuttavat virheet tutkitaan verinäytteestä. Lihassolukalvon ionikanavasairauksissa diagnoosi usein varmistetaan verinäytteestä. Useita geenivirheitä etsiviä geenipaneeleja on tarjolla myös mitokondriotauteja epäiltäessä, jos kliininen kuva ei suoraan viittaa yhteen tiettyyn sairauteen.

Miksi diagnoosiin pyritään?

Tarkkaan diagnoosiin pyritään, koska on tärkeä tietää mahdollisimman hyvin minkälainen poikkeavuus johtaa nykyisiin lihasten toimintakyvyn muutoksiin, ja voidaanko tämän tiedon perusteella ennakoita taudin tulevaa kehitystä. Diagnoosi vaikuttaa myös osaltaan lihastautia sairastavan kuntoutussuunnitelman laatimiseen ja apuvälineisiin varautumiseen. Erityisesti nuoren lihastautia sairastavan kohdalla sillä on vaikutusta opiskelualaa ja tulevaa ammattia valittaessa.

Joihinkin lihastauteihin on tarjolla ainakin osaa oireista lievittäviä lääkkeitä, ja joskus harvemmin taudin etenemistä estävää tai hidastavaa hoitoa. Merkityksellistä on myös tieto taudin mahdollisesta periytyvyydestä ja perinnöllisen taudin ilmenemismuodon vaihteluvälistä.

Geenitestit lihastautidiagnostiikassa

Kun sairauksien taustalla olevat geenit ja niiden mutaatiokirjo on opittu ymmärtämään, on tauteja alettu diagnosoida oirekuvan,

lihassäkkökäyrän ja lihaskoepalalöydösten ohella geenitestien avulla. Geenitestin avulla tauti voidaan tunnistaa jo sen varhaisessa vaiheessa, jolloin esimerkiksi lihaskoepalassa ei ole vielä taudille tyypillisiä muutoksia nähtävissä. Samoin geenitesti auttaa tunnistamaan mutaation oireettomia kantajia tai löytämään mutaation jo sikiöaikana, jos lasta odottava perhe haluaa sen selvittää.

Joskus diagnoosi tehdään vain geenitestiin tukeutuen, mutta usein muut lihastutkimukset auttavat paitsi tautidiagnoosin tunnistamisessa myös taudin etenemisen arvioinnissa. Geenitestit tekevät myös mahdolliseksi ennustaa suvun sairauden tuleva ilmaantumisen vaikkapa nuorella aikuisella. Ennustaviin geenitesteihin liittyy monimutkaisia psykologisia ja esimerkiksi vakuutus oikeudellisia kysymyksiä, eikä niitä tulisi milloinkaan tehdä ilman niitä edeltävää perusteellista perinnöllisyysneuvontaa.

Lihastaudeista ja niiden oirekuvista

Ensisijaisiin lihastauteihin eli lihassolun häiriöstä johtuviin sairauksiin, myopatioihin, kuuluu laaja joukko erilaisia lihastauteja, jotka voidaan jakaa lihasdystrofiioihin, kongenitaalsiin lihastauteihin, myotonioihin, tulehduksellisiin ja metabolisiin eli aineenvaihdunnallisiin lihastauteihin. Lisäksi neuromuskulaaritauteihin eli hermo-lihastauteihin kuuluvat hermolihasliitoksen taudit sekä hermoperäiset eli ääreis- tai liikehermon häiriöstä johtuvat lihastaudit.

Lihastaudit aiheuttavat tyypillisesti tiettyjen tahdonalaisten lihasryhmien heikkoutta ja surkastumaa, mutta oireina voi olla myös lihasten nopea väsyminen, lihasjäykkyys, krampit ja joskus kipu. Ikä, jossa oireet alkavat vaihtelee huomattavasti, niin eri taudeissa kuin saman taudin sisällä. Perinnöllisissä taudeissa ensioireet voivat ilmaantua jo heti syntymässä, lapsuudessa tai nuoruudessa, mutta monissa lihastaudeissa oireet voivat alkaa vasta myöhemmällä aikuisiällä. Usein oireet etenevät hitaasti, mutta

Primaariset (ensisijaiset) lihastaudit

- Lihasdystrofiat
- Synnynnäiset (kongenitaaliset) lihastaudit
- Myotoniset lihastaudit
- Tulehdukselliset lihastaudit (myosiitit)
- Metaboliset lihastaudit

Hermoperäiset taudit

- Motoneuronitaudit
- Spinaaliset lihasatrofiam
- Periytyvät ääreishermostosairaudet

Hermolihasliitoksen taudit

- Myasthenia gravis
- Lambert-Eatonin myasteenin oireyhtymä
- Synnynnäiset myastheniat

joissakin taudeissa eteneminen on nopeampaa ja sairaus voi lyhentää elinikää huomattavasti. Tällöin tautiin liittyy hengitysilhasten ja joissakin tapauksissa sydänlihaksen vaurio.

Useimmat lihastaudeista ovat perinnöllisiä, eikä niitä voida parantaa, mutta oireenmukaisesti lääkehoitoa voidaan käyttää osaan lihastautien oireista.

Lihasdystrofiam

Lihasdystrofiam aiheuttavat määritelmän mukaisesti etenevää lihasheikkoutta ja lihasurkastumaa. Dystrofiam jaetaan useaan alaryhmään ja luokittelu perustuu ensisijaisesti siihen, missä lihasryhmissä oireet ilmenevät tai missä iässä ja kuinka nopeasti tauti etenee. Duchennen lihasdystrofiam oireet alkavat pojilla ennen kouluikää kävelyvaikeutena ja raajojen tyvilihasten heikkoutena; tyypillisesti kyykystä ylösnousu on vaikeutunut. Pohkeiden paksuuntuminen (pseudohypertrofia) on tavallista. Kävelyvaikeus etenee ja johtaa pyörätuolin käyttöön yleensä noin 12 vuoden iässä. Tautiin kuuluvat myös selän virheasennot (skolioosi), sydänlihaksen myopatia ja hengitystoimintojen vaikeudet. Taudinkantajana isilla voi myös olla vaihtelevasti lihastaudin oireita. Beckerin lihasdystrofiassa oireet ovat edellistä lievempiä ja saattavat alkaa vasta keski-iässä. Oireet etenevät hitaammin ja kävelykyky voi säilyä pitkään. Sydänlihas voi vaurioitua tässäkin sairauudessa.

Synnynnäiset lihasdystrofiam ovat alaryhmä synnynnäisten lihastautien (kongenitaaliset myopatiat) ryhmässä. Molemmat ryhmät muodostavat laajan joukon erilaisia tauteja, joissa tyypillisesti vastasyntyneellä tai muutaman kuukauden ikäisellä lapsella todetaan lihastaudin oireet. Taudit ilmenevät pienillä lapsilla velttoutena, lihasheikkoutena, imemis- ja hengitysvaikeutena. Oireet ovat hyvin vaihtelevia, samoin oireiden eteneminen ja niihin voi liittyä

laajemmin muitakin oireita, muun muassa nivelten jäykistymiä.

Hartia-lantiodystrofiassa (limb-girdle lihasdystrofiam, LGMD) lihasurkastumaa ja -heikkous kohdistuu ensisijaisesti raajojen tyvilihaksiin, hartian ja lantion alueen lihaksiin. Tähän ryhmään kuuluvien tautien taustalta on löytynyt yli 20 geenivirhettä, joissa oireiden alkamisikä ja taudin vaikeusaste ovat hyvin vaihtelevia. Suomessa on tunnistettu 13 LGMD-tautia (tilanne vuonna 2018). Tyvilihasten heikkous aiheuttaa ensimmäisenä kyykystä ylösnousun ja rappusissa kävelyn vaikeutumista ja etenevää kävelyn heikkoutta. Myös yläraajojen koholla pito ja työskentely vaikeutuvat.

Fasio-skapulo-humeraalinen (FSHD) eli kasvojen ja olka-hartiaseudun dystrofia aiheuttaa tyypillisessä tautimuodossa heikkoutta kasvojen lihaksiin, jolloin esimerkiksi viheltäminen ei onnistu ja silmien sulkeminen on epätäydellistä. Olkavarsien kohotus on vaikeutunut ja lapaluissa on siirrotusta. Oireet voivat kuitenkin vaihdella huomattavasti lievistä lähes oireetomista muodoista vaikeampiin liikkumisen apuvälineitä vaativiin muotoihin. Oireet voivat olla myös epäsymmetrisiä.

Distaalissa lihastaudeissa oireet painottuvat käsien ja jalkojen ääriosaan aiheuttaen tyypillisesti jalkaterien läpsähtelyä kävellessä, nilkan roikkumista ja joissakin tautimuodoissa myös käsien kömpelöitymistä. Tavallisin distaalinen lihastauti on tibiaalinen lihasdystrofia (TMD), jossa oireet alkavat keski-iällä, etenevät hitaasti eivätkä aiheuta merkittävää kävelykyvyn menetystä. Osa sairastuneista tarvitsee kävelyn apuvälineitä.

Okulofaryngeaalisen lihasdystrofiam tyypilliset oireet ovat silmäluomien roikkuminen (ptoosi), nielemisvaikeus ja myöhemmin ilmaantuva raajojen tyviosiin painottuva lihasheikkous. Oireet alkavat vasta myöhemmällä iällä, 50–60 vuoden iässä.

Myotoniat

Myotonia tarkoittaa vaikeutta tahdonalaisten liikkeitten aloittamisessa ja lopettamisessa.

Se näkyy esimerkiksi istuma-asennosta liikkeellelähdön hitautena ja jäykkyytenä, samoin kätellessä puristusotteen pitkeyttymisenä. Tärkeimmät tähän ryhmään kuuluvat taudit ovat synnynnäinen myotonia, joka jaetaan kahteen tyyppiin (myotonia congenita tyypit Becker ja Thompsen) sekä dystrofia myotonican tyyppi 1 ja 2 (DM1, DM2). DM1- ja DM2- tauteihin liittyy myotonian lisäksi lihaksen etenevä heikentyminen ja surkastuminen.

Synnynnäinen myotonia kuuluu ei-dystrofisiin myotoniasairauksiin, eli siinä lihaksiin ei tule mainittavaa lihasheikkoutta tai surkastumaa vaan pääoire on myotonian aiheuttama lihasjäykkyys. Muita ei-dystrofisia myotoniasairauksia ovat muun muassa paramyotonia congenita ja jaksoittaiset paralyysit, eli ohimenevät lihasten halvaustilat. Hankalaoireista myotoniaa voidaan yrittää lievittää lääkityksellä.

Dystrofia myotonica 1 (DM1) -taudissa myotoniaoireisto on usein kliinisesti selvä ja siihen yhdistyy lihasheikkous raajojen ääriosaista alkaen. Kävely muuttuu läpsähtäväksi ja käsien puristusvoima heikkenee. Kasvot ovat myopaattiset, eli todetaan silmäluomien roik-kumista (ptoosia), kasvojen ilmeettömyyttä, kasvolihasten heikkoutta ja puheen epäselvyyttä. Tyypillisessä tautimuodossa oireet alkavat jo ennen 30 ikävuotta, mutta osa saattaa elää vanhaksi tietämättä taudistaan. Kyse on monielintaudista, johon liittyvät muun muassa sydämen rytmihäiriöt, harmaakaihi, sappikivitauti, ja erilaiset endokrinologiset (umpieritysrauhasten toiminnan) ongelmat. Osalla voi esiintyä myös kognitiivisen suorituskyvyn alenemaa. Hengityslihashyökkäystä voi esiintyä ja hengityslaman riski on otettava nukutuksessa huomioon. DM1:lle on ominaista antisipaatio, eli oireiden ilmaantuminen seuraavalla suku-

polvella varhaisemmassa iässä, usein jo lapsuudessa, jolloin myös sairauden vaikeusaste voi olla vakavampi.

Dystrofia myotonica 2 (DM2, proksimaalinen myotoninen myopatia, PROMM) on huomattavasti vaihtelevampi oireiltaan ja vaikeusasteeltaan. Taudinkuva vaihtelee lievistä jäykkyyden ja heikkousoireista vaikeampaan DM1-taudin kaltaiseen tilaan. Kliinisen myotonian aste vaihtelee. Tyypillisimmin oireena on lihaskipujen, kramppeiden ja jäykkyydentuntemuksien ilmaantuminen 30 ikävuoden jälkeen. Kipu lisääntyy kylmässä, staattisessa asennossa ja rankassa rasituksessa. Myös raajojen tyvilihas-ten heikkoutta voi ilmaantua myöhemmällä iällä. DM2 on DM1:n tapaan monielintauti. Tyypillisistä on, että DM2-tautia sairastavat saavat vanhemmalla iällä harmaakaihin. Useilla tautia sairastavilla esiintyy myös sydämen rytmihäiriöitä tai johtumishäiriöitä, mutta ei varsinaisia sydänlihassairauksia (kardiomyopatia). Tautiin ei liity merkittävää heikkoutta hengityslihaksissa tai nielun tai kasvojen lihaksissa. Yleensä yläraajojen toiminta säilyy hyvänä. Joskus sairauteen liittyy sokeriaineenvaihdunnan häiriötä (insuliiniresistenssi).

Myosiitit

Lihaskudoksen tulehdukselliset sairaudet jaetaan perinteisesti polymyosiittiin, dermatomyosiittiin ja inklusiokappalemyosiittiin. Myosiitti voi liittyä myös laaja-alaiseen eli systeemiseen reumasairauteen.

Polymyosiitissa (PM) vartalon ja raajojen tyviosien symmetrinen lihasheikkous kehittyä tavallisesti viikkojen tai kuukausien kuluessa. Oireita on sekä alaraajoissa että yläraajoissa olkavarsien alueella. Myöhemmin myös raajojen ääreisosien, kaulan tai vartalon lihakset voivat heikentyä, harvoin kuitenkaan kasvo-, nielu- tai hengityslihakset. Tautia esiintyy lähes yksinomaan aikuisilla.

Dermatomyosiittia (DM) voi esiintyä myös lapsilla. Lihasheikkous painottuu tyvilihaksiin kuten PM:ssä. DM:ssä oireet ilmaantuvat yleensä nopeammin kuin PM:ssä. Noin 90 prosentilla DM:ää sairastavista esiintyy ihomuutoksia: punottavaa ihottumaa silmäluomissa ja poskipäissä, ylävartalolla ja rystysissä. Ihottuma voi edeltää tai ilmaantua samanaikaisesti lihasoireiden kanssa. Molemmissa muodoissa lihakset voivat olla arat, mutta kipu ei ole pääoire, eikä leposärkyä esiinny.

Inklusiokappalemyosiitti (IBM) on krooninen tauti, jota esiintyy tavallisimmin yli 50-vuotiailla ja miehillä enemmän kuin naisilla. Oireet tulevat vähitellen. Raajojen tyvi- ja ääreislihakset voivat olla yhtä lailla heikentyneet. Eryteisesti reisien etupuolen lihakset vaurioituvat aiheuttaen liikuntakyvyn heikkenemistä ja kaatuilua, toisaalta sormien ja ranteiden koukistajien vaurioituminen aiheuttaa puristusvoiman heikentymistä ja käden nyrkistys jää vajaaksi. Heikkous voi olla epäsymmetristä, erityisesti käsissä. Nielemisvaikeudet ovat tavallisia IBM-taudissa.

Myosiittien ensisijaisena hoitona käytetään kortikosteroideja. Myös muita immuunijärjestelmää heikentäviä (ts. immunosuppressiivisia) lääkkeitä käytetään. PM ja DM reagoivat melko hyvin näihin hoitoihin, mutta IBM:iin ei ole hyvää hoitoa tarjolla.

Metaboliset lihastaudit

Metaboliset lihastaudit johtuvat lihaksen energia-aineenvaihdunnan häiriöstä. Glukoosi on rasituksen alussa tärkein lihaksen energianlähde ja rasvahapot ovat pääasiallinen energianlähde tunnin rasituksen jälkeen. Niinpä rasituksen alussa ilmaantuva oire (lihaskivut, -krampit ja lihasheikkous) voi viitata sokeriaineenvaihdunnan häiriöön. Pidemmän rasituksen aikana tulevat oireet viittaavat rasva-aineenvaihdunnan häiriöön. Tähän ryhmään voidaan liittää

myös mitokondrion hengitysketjun häiriöt, joissa edellä mainitut oireet tulevat epätavallisesta rasituksesta tai jo levossa. Pahimmillaan lihaksen aineenvaihduntahäiriöt aiheuttavat rhabdomyolyyysiä, akuuttia massiivista lihas-soluvauriota, johon liittyy munuaisvaurion vaara. Osaan metabolisia myopatioita liittyy pysyväkin lihasheikkousoireita. Varsinaista hoitoa metabolisiin lihastauteihin ei ole, mutta on tärkeää välttää maksimaalista rasitusta ja rhabdomyolyyysin vaaraa.

Hermoperäiset lihastaudit

Tähän ryhmään kuuluvat motoneuronitaudit, periytyvät ääreishermostosairaudet ja spinaaliset lihasatrofiat.

Tavallisin motoneuronaudeista on amyotrofinen lateraaliskleroosi (ALS), joka aiheuttaa etenevän lihasheikkouden ja -surkastuman. Suurimmalla osalla tauti alkaa epäsymmetrisenä raajan lihasheikkoutena sekä lihassurkastumana, että lihasnykäykinä edeten melko nopeasti muualle tahdonalaiseen lihaksistoon ja hengityslihaksiin. Osalla sairastavista tauti alkaa alimpien motoristen aivohermojen alueelta aiheuttaen ensin nielun ja puheen vaikeutta. RILUTEK-nimisellä valmisteella taudin kulkua voidaan hidastaa, mutta se ei sovi kaikille sen aiheuttamien sivuvaikutuksien takia.

Spinobulbaarinen lihasatrofia eli Kennedyn tauti (SBMA) esiintyy miehillä. Sen oireet alkavat aikuisena ja niihin kuuluu vartalon ja raajojen lihasheikkous sekä myöhemmin kasvojen ja nielun heikkous.

Spinaaliset lihasatrofiat, eli SMA-taudit jaetaan neljään ryhmään taudin alkamisien mukaan. SMA I-II ovat vakavampia oireiltaan alkavat jo vastasyntyneenä tai yhden vuoden iäkään mennessä. SMA III alkaa lapsuudessa tai nuorena aikuisena, jossa sairauden vaikeusaste ja etenemisnopeus vaihtelevat. SMA-sairauksissa vika ei ole lihaksessa, vaan sitä

hermottavassa hermossa. Oireena on symmetrinen lihaseikkous vartalolla ja raajoissa ja usein alaraajat ovat heikommat kuin yläraajat. SMA IV tarkoittaa aikuisiällä alkavaa tautimuotoa, joka aiheuttaa tyypillisesti heikkousoireita raajojen ääriosiin tai kämmenlihasiin.

Vuodesta 2018 alkaen SMA-tautiin kehitetty nusinerseeni-hoito (Spinraza) on Suomessa kuulunut julkisin varoin rahoitettavana kaikille alle 18-vuotiailla lapsille ja nuorille, joilla on SMA –sairauden muoto I tai II.

SMAJ-tautia (Spinal Muscular Atrophy, Jokela Type) on toistaiseksi todettu vain suomalaisilla ja sitä sairastavilla on yleensä pohjoiskarjalaiset sukujuuret. Taudin aiheuttajaksi on paljastunut yhden geenin (CHCHD10-geeni) muutos. Taudin tyypillisiä oireita ovat alaraajalihasiin painottuvat kivut ja hitaasti vuosien saatossa kehittyvä kävelykyvyn heikkeneminen.

Tavallisin perinnöllinen ääreishermostosairaus on sensomotorinen neuropatia (HMSN, hereditary motor and sensory neuropathy eli CMT, Charcot-Marie-Tooth), joka ilmenee tyypillisesti 20 ikävuoden jälkeen hitaasti etenevänä kävelyvaikeutena ja raajojen ääriosien lihaseikkoutena. Lihassurkastumaa todetaan jalkaterissä, säärissä ja tavallisesti myös käsien pikkulihasissa. HMSN-taudeista tunnetaan useita alaryhmiä taudin periytyvyyden ja hermovaurion tyyppin mukaan jaoteltuna.

Hermolihasliitoksen taudit

Tunnetuin tähän ryhmään kuuluvista taudeista on myasthenia gravis (MG). Kyse on melko harvinaisesta autoimmuunitaudista, jossa tautia sairastavan elimistö tuottaa vasta-aineita sen omia asetyylikoliinireseptoreita vastaan ja aiheuttaa näin hermolihasliitoksen toimintahäiriön. Oireena myasteniassa on poikkijuovaisen lihaksen vaihteleva-asteinen heikkous, joka tulee tyypillisesti esiin rasituksessa tai staattisessa lihastyössä ja pahenee aamusta iltaa

kohti. Taudista erotetaan okulaarinen (vain silmälihaksiin painottuva) ja yleistynyt muoto (lihaskärsyvyyttä myös muissa lihasryhmissä). Ensioireina ovat joko vaihtelevat kaksoiskuvat, yläluomen roikkuminen tai molemmat. Useimmiten sairaus yleistyy myöhemmin muualle lihaksiin ja tyypillisesti lihaskärsyvyyttä ilmenee nielun ja kaulan lihaksissa ja raajojen lihaksissa. Myasteniassa hoidetaan hermolihasliitoksen toimintaa tehostavilla lääkkeillä (pyridostigmiini), kaliumlisällä ja immunosuppressiivisilla eli immuunijärjestelmää heikentävillä lääkkeillä. Kateenkorvan poisto (tymektomia) vähentää oireita useilla myasteniassa sairastavilla.

Vielä myasteniassa harvinaisempi Lambert-Eatonin myasteeninen oireyhtymä (LEMS) ei aiheuta vaihtelevaa tai silmälihaksiin painottuvaa oireistoa vaan tyypillisemmin pysyvän tyvilihaksiin painottuvan lihaseikkouden. Kongenitaalisessa myasteniassa (CMS) oirekuva vaihtelee huomattavasti taustalla olevan geenivian mukaan. Oireet voivat alkaa varhaislapsuudessa, nuoruudessa tai vasta aikuisiällä.

Harvinaisuus ja perinnöllisyys

Suurin osa lihastaudeista on harvinaisia tai jopa erittäin harvinaisia. Valtaosa niistä on myös perinnöllisiä. Lihastaudit voivat periytyä kaikkia mahdollisia periytymistapoja noudattaen. Useimmiten lihastaudin syynä on yksinomaan perinnöllisyys eli tauti ilmaantuu, kun lihastautia sairastava on sattunut perimään sitä aiheuttavan geenimuutoksen. Jotkut lihastaudit kuitenkin syntyvät perimän ja ulkoisten tekijöiden yhteisvaikutuksena tai lääketieteelle vielä toistaiseksi tuntemattomista syistä. Vaikka lihastaudit useimmiten ovat jo alkioon sukusolujen myötä tulleen perimämuutoksen seurausta, saattavat ne taudista riippuen antaa oireita heti vauvaiässä tai milloin tahansa myöhemmin. Jotkut lihastaudit ilmenevät vasta keski-ikässä tai vasta sen jälkeen. Tautien monimuotoisuuden takia lihastautien harvinaisuudesta ja perinnöllisyydestä kerrotaan tässä osuudessa vain esimerkkien avulla.

Tavallisimmatkin lihastaudit ovat harvinaisia. Esimerkiksi Duchennen lihasrappeumaa sairastaa noin yksi 3500 vastasyntyneestä poikalapsesta ja myotonista lihasdystrofiaa arvellaan esiintyvän noin yhdellä 8000 ihmisesestä. Harvinaisimpia lihastauteja on diagnosoitu vain muutamilla ihmisillä koko maailmassa. Kun tautien taustalla olevia geenivirheitä on opittu tuntemaan, on lähes poikkeuksetta ilmennyt, että oireistoltaan yhtenäisenä pidettyä taudinkuvaa saattavat aiheuttaa erilaiset geenivirheet jopa aivan eri geeneissä. Onko siis samantapaista oireistoa pidettävä kahtena eri tautina, jos sitä voivat aiheuttaa kahden eri geenin mutaatiot (esimerkkinä myotonisen dystrofian kaksi geenitaustaltaan eroavaa muotoa)? Tai toisin päin: onko tautia pidettävä yhtenä ja samana tautina, jos sitä aiheuttavat aina yhden tietyn geenin virheet, vaikka taudin oirekuva olisikin joskus aivan toisenlainen

(esimerksi Duchennen tautia paljon lievempi Beckerin taudiksi kutsuttu lihasrappeuma)?

Periytymistapojen periaatteet

Jokaisen ominaisuuden, myös jokaisen sairauden, taustalla on kaksi geeniä eli geenit esiintyvät aina pareittain. Ihminen on perinyt puolet geeneistään isältään ja puolet äidiltään ja siten myös jokaisesta yksittäisestä geeniparista toinen geeneistä on peräisin äidiltä ja toinen isältä. Geenit sisältävät kirjoituksen tavoin ohjeet siitä, miten ihmiselimestön tulee rakentua ja toimia. Kun jonkin geenin kirjoitukseen on kenties jo monta sukupolvea sitten tullut ”painovirhe”, saattaa geeni olla toimimaton tai toimia vääärällä tavalla. Näitä ”painovirheitä” kutsutaan mutaatioiksi.

Joskus mutaatio aiheuttaa sen, että geeni ei toimi. Jos sen pari toimii normaalisti, ei asiasta useimmiten koidu terveydelle mitään haittaa, vaan ihminen on sairauteen johtavan mutaation oireeton kantaja. Jos hän hankkii lapsia toisen samanlaisen mutaation kantajan kanssa, saattaa lapsi periä molemmilta vanhemmiltaan toimimattoman geenin. Tällöin lapsi sairastuu perinnölliseen tautiin, vaikkei tuota tautia ole kenties kellään muulla koko suvussa. Tällaisen pariskunnan hankkiessa lapsia, on joka kerta 25 prosentin mahdollisuus, että lapsi saa viallisen geenin ja perheen lasten riski sairastua on joka kerta 25 prosenttia. Sattuma määrää, kuinka kunkin lapsen kohdalla käy. Esimerkiksi spinaalisen lihasatrofian useimmat muodot periytyvät näin. Tätä periytymistapaa kutsutaan peittyväksi eli resessiiviseksi periytymiseksi, koska siinä viallinen geeni ”peittyi” terveen alle eikä ilmene lainkaan, ellei sitä ole peritty molemmilta vanhemmilta. Näin periytyviä tautia sairastavat saavat todennäköisesti terveitä lapsia, koska on hyvin epätodennäköistä, että

Perinnöllisyys- neuvontaa on tarjolla kaikkien yliopisto- sairaaloiden poliklinikoilla

puoliso kantaisi oireettomana samaa geenimutaatiota.


Vallitseva eli dominantti periytyminen on resessiivisen periytymistavan vastakohta. Silloin geenissä oleva mutaatio on sen kaltainen, että se ei johda toimimattomuuteen vaan geeni kylä toimii, mutta se toimii väärin. Tällöin yksikin geenimutaatio johtaa sairauteen. Vallitsevasti periytyvät taudit saattavat ilmaantua suvun ensimmäisinä tapauksina silloin, kun geenissä on tapahtunut sukusolujen muodostumisen yhteydessä uusi mutaatio. Usein vallitsevasti periytyvät taudit kuitenkin periytyvät sukupolvesta toiseen siten, että sairaalla henkilöllä on joka kerta lapsia hankkiessaan yhtä suuri mahdollisuus antaa jälkeläiselle terve tai viallinen geeni eli jälkeläisen riski sairastua on 50 prosenttia. Esimerkiksi aikuisiässä ilmenevä säären lihaksiston heikkoutta aiheuttava tibiaalinen lihasrappeuma periytyy tällä tavoin.

Joskus vallitsevasti periytyviin sairauksiin liittyy oireiden vaikeutumisen sukupolvesta seuraavaan siirryttäessä. Tämä johtuu siitä, että tautimutaatio on ns. dynaaminen mutaatio, joka koostuu geenin kirjoitukseen ilmaantuneesta toistojaksosta, joka herkästi pitenee sukusolujen muodostumisen yhteydessä. Tästä periytymistavasta on tyypillinen esimer-

ki myotoninen lihasdystrofia, jonka oirekuva saattaa vaikeutua erityisesti taudin periytyessä äidiltä lapselle.

Jotkut lihastaudit ilmenevät vain poikalapsilla. Näistä tavallisin on Duchennen lihasrappeuma. Ilmiö johtuu sukupuoleen liittyvästä eli X-kromosomisesta periytymisestä. Tässä periytymistavassa oireettomat naiset saattavat siirtää suvun sairauden poikalapsilleen tai geenimutaation kantajuuden tyttärilleen. Kantajaäidin poikalapsilla on 50 prosentin riski sairastua tähän tautiin. Periytymistavan synä on miehen ja naisen hieman toisistaan eroava perimä: naisilla on kaksi X-kromosomia ja niissä sijaitsevaa Duchennen lihasrappeumaan vaikuttavaa geeniä siten kaksi kappaletta. Yksikin terve geeni riittää suojaamaan tältä sairaudelta. Miehillä on vain yksi X-kromosomi ja tästä johtuen vain yksi "Duchenne-geeni", joten tuon ainoan geenin mutaatio aiheuttaa heillä tautiin sairastumisen.

Lihastautien kohdalla kysymykseen tulee vielä yksi periytymistapa: mitokondriaalinen periytyminen. Tämä vaikeasti selitettävä periytymistapa aiheutuu siitä, että soluissa sijaitsevien energiatalouden kannalta tärkeiden mitokondrioiden perimään on tullut tautia aiheuttava mutaatio. Lapsi perii mitokondrionsa munasolun mukana äidiltään, isän puolelta niitä ei tule. Mitokondriaalisesti periytyvää lihastautia sairastavan naisen kaikki lapset perivät taudin, joskin sen vaikeusaste saattaa vaihdella lähes oireettomasta vakavaoireiseen. Sairaana miehen jälkeläisille tauti ei periydy lainkaan. Esimerkki mitokondriaalisesti periytyvästä lihassairaudessa on MELAS-oireyhtymä, johon saattaa lihasheikkouden lisäksi liittyä muitakin oireita. Mitokondriaalisen periytymisen suhteen aiheuttaa joskus hämmennystä se seikka, että osa niin sanotuista mitokondriaalisista sairauksista periytykin peittyvästi eli resessiivisesti. Mitokondriaalinen lihassairaus



Suurin osa lihastaukeista on harvinaisia tai jopa erittäin harvinaisia

ja mitokondriaalisesti periytyvä lihassairaus eivät siis ole sama asia.

Perinnöllisyysneuvonta

Perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkärit ovat perehtyneet harvinaisten tautien diagnostiikkaan ja periytymiseen liittyvien kysymysten pohtimiseen yhdessä periytyviä sairauksia sairastavien ja näiden perheiden kanssa. Kaikkein harvinaisimmissa lihastaukeissa käynti perinnöllisyyspoliklinikalla voi auttaa tautidiagnoosin tunnistamisessa. Kaikissa lihastaukeissa perinnöllisyysneuvonta auttaa lihastautia sairastavaa, tämän perhettä tai sukulaisia hahmottamaan taudin periytymistapaa ja toistumisriskiä omalla kohdallaan ja kaikilla lihastautia sairastavilla perheineen on oikeus saada perinnöllisyysneuvontaa.

Vaikka tämän lääkärityötapojen nimi on perinnöllisyysneuvonta, ei tilanteessa voida antaa neuvoja siitä, tulisiko lapsia hankkia tai kannattaisiko turvautua sikiödiagnostiikkaan. Sen sijaan neuvonnassa pyritään antamaan runsaasti tietoa taudista ja sen eri vaiheista

ja pohditaan taudin periytymistä asiakkaan omassa tilanteessa. Lasten hankkimiseen liittyvät ratkaisut pohjautuvat moniin seikkoihin, ei ainoastaan lääketieteellisiin, ja siksi ne luonnollisesti ovat asiakkaan omia valintoja.

Perinnöllisyysneuvontaa on tarjolla kaikkien yliopistosairaaloiden poliklinikoilla ja joskus perinnöllisyyslääkärit tekevät konsultaatiokäyntejä myös keskussairaaloihin. Ruotsinkielistä neuvontaa tarjoaa Folkhälsanin geneettinen klinikka Helsingissä, Vaasassa ja Ahvenanmaalla.

Harvinaiskeskus Norio ylläpitää verkkosivullaan kysymys-vastauspalsta, jonka kautta voi kysyä harvinaisista perinnöllisistä sairauksista. Keskuksella on myös perinnöllisyyshoitaja, jonka kanssa voi keskustella perinnöllisyyteen liittyvistä asioista.

Lihastautien tutkimus – hyöty ja uudet hoidot

Lihastautitutkimuksessa tapahtui ratkaiseva läpimurto 1980-luvulla, kun tutkijat onnistuivat kehittämään uusia välineitä geenien tarkempaa tutkimusta varten. Vuonna 1987 löydettiin geenivirhe, joka aiheuttaa Duchennen lihastrofiaa. Tämän jälkeen on voitu määrittää syyperäiset geenit ja niiden mutaatiot yli 500 eri lihastaudissa. Tällä hetkellä löydetään noin 30 uutta lihastautia aiheuttavaa tautigeeniä vuodessa. Erilaisia mutaatioita tunnetuissa lihastautigeeneissä on tuhatmäärin.

Käytännön ongelmana on ollut, ja on edelleen, erilaisten lihastautien suuri määrä ja äärettömän laaja kirjo. Tämä on johtanut siihen, että tarkkaa syyperäistä taudinmäärittelyä on ollut vaikea tehdä ja vielä vaikeampaa on ollut hyvän hoitosuunnitelman ja ennusteen tekeminen lihastautia sairastavalle.

Lihastautien diagnostiset tutkimukset on keskitetty yliopistosairaaloihin. Geeniperäinen taudinmäärittely vaatii uusia geenidiagnostiikan menetelmiä, tiettyjen uusien lihasproteiinien vasta-aineiden käyttöä immunohistokemian keinoin ja Western blotting-menetelmällä sekä vielä tuntemattomien tautien laajamittaisempia molekyylogeneettisiä selvityksiä. Lihastautitutkimuksen ja diagnostiikan uusien molekyyli-tason erityismenetelmien kehittäminen on Suomessa keskittynyt Tampereen Lihastautikeskukseen, joka on EU:n nimeämä eurooppalainen osaamiskeskus Tampere Neuromuscular Center (TNMC). TNMC tarjoaa uusimmat diagnostiset menetelmät palveluina kaikille Suomen sairaaloille ja ulkomaillekin ja keskuksen kautta tehdään yli 300 uutta geenidiagnoosia vuosittain.

Tulehduksellisten ja autoimmuunivälitteisten lihastautien (myosiitit, myasthenia gravis

ja lihassurkastumaa aiheuttavat lihashermotulehdukset) hoito niin sanotuilla immunosuppressiivisilla hoidoilla (kortisoni ja sytostaatit) on jo vakiintunut hoitokäytäntö. Myös geeniperäisiin lihastauteihin on avautumassa parantavaa hoitoa, vaikka toiminta on vielä alkumetreillä.

Tutkimuksen ja tiedon lisääntymisen sekä oikean lopullisen diagnoosin myötä parantunut kuntoutustoiminta, hengityksen tukihoidot, sydänkomplikaatioiden hoitaminen ennalta ja muut oireenmukaiset hoidot ovat huomattavasti parantaneet useiden lihastautia sairastavien elämänlaatua.

Geeniperäisen diagnoosin saaminen on tärkeää, koska näin voidaan välttää vääriä ja joskus jopa haitallisia hoitoja. Diagnoosin myötä voidaan tarkentaa hoitosuunnitelmaa ja ennakoida mahdollisesti tulevia ongelmia. Samalla perhe ja suku saavat tarkan tiedon perinnöllisyydestä ja taudin ennusteesta, ja mahdollisesti oirehtivat sukulaiset saavat oikean diagnoosin aikaisemmin ilman turhia lääkärikäyntejä.

Lihastautitutkimuksen tuomat tarkat geenitiedot taudin syystä ovat myös avaamassa ovet niin sanotulle geeniterapialle. Ensimmäiset yritykset muuttaa ja vaikuttaa itse geenivirheeseen ovat jo meneillään esimerkiksi Duchennen lihastrofian ja vaikean spinaalisen lihasatrofian (SMA) osalta.

Monet kokeelliset hoidot tähtäävät siihen, että viallinen geeni korvataan terveellä geenillä. Tällöin terve geeni yritetään kuljettaa kohteeseensa virusten tai muiden välittäjien avulla. Ongelmaksi on muodostunut muun muassa se, kuinka oikein toimiva geeni saadaan oikeaan paikkaan. Esimerkiksi isoim-

Lihastautitutkimuksessa tapahtui ratkaiseva läpimurto 1980-luvulla

mat geenit eivät mahdu pieniin viruksiin ja muihin välittäjiin. Ensimmäisistä yrityksistä tiedetään myös, että geenin, kuljettajan tai tuotetun proteiinin esiintyminen elimistössä voi herättää haitallisia immuunijärjestelmän reaktioita. Joissain lihastaudeissa geenivirhe aiheuttaa väärän proteiinin tuotantoa, jolloin lihassoluun kertyy liikaa virheellistä proteiinia. Tällöin ongelma onkin, miten vaintaa haitallista geenivirhettä ilman vaikutusta terveen geenin toimintaan.

Kantasoluhoitoja on jo kokeiltu. Suoraan lihakseen annettu pistohoito ei ole kuitenkaan tuottanut toivottuja tuloksia. Kokeilut ovat osoittaneet, että lihassolun mikrokosmosta eli molekyylien säätely-ohjausjärjestelmiä ei edelleenkään tunneta riittävän tarkasti. Uusien hoitomuotojen kehittäminen vaatii vielä vuosien tutkimustyötä.

Fyysinen hyvinvointi

Fysioterapia

Fysioterapia on osa lihastautia sairastavan kuntoutusta. Sillä pyritään vaikuttamaan lihastautia sairastavan ihmisen mahdollisuuksiin pysyä mahdollisimman toimintakykyisenä sairaudestaan riippumatta. Oikeanlaisella fysioterapialla on myönteinen vaikutus lihastautia sairastavan fyysiseen toimintakykyyn ja arjessa selviytymiseen. Koska lihastaudit ilmenevät monella eri tavalla, ei voida esittää yhtä oikeaa lihastautien fysioterapiamenetelmää. Perusfysioterapian rinnalla ovat käytössä muun muassa allasterapia, ratsastusterapia, lymfaterapia ja hengitysfysioterapia.

Lihastauksissa oireet kohdistuvat joko koko lihaksistoon tai valikoivasti yksittäisiin lihaksiin tai lihasryhmiin, mikä vaikuttaa fysioterapiamenetelmien valintaan. Joissain sairauksissa haitallisten oireiden lisääntyminen on hidasta, kun taas toisissa fyysisen toimintakyvyn edellytykset voivat heikentyä hyvinkin nopeasti. Terapiamenetelmien valintojen pitää aina perustua sairauden tuntemiseen. Fysioterapiassa tarkasteltavia ja harjoitettavia asioita ovat ryhti, liikeradat, lihaskunto, hengitystoiminnot, tasapaino ja koordinaatio. Myös sairaudesta johtuvia kipuja pyritään lievittämään. Lisäksi fysioterapiassa voidaan arvioida apuvälineiden tarvetta.

Fysioterapiassa seurataan ryhtiä ja kävelytyyliä, jotta voidaan puuttua vääränlaiseen luuston ja lihaksiston kuormitukseen. Hyvä ryhti kuormittaa tuki- ja liikuntaelimiä mahdollisimman vähän, kun taas epäedullisesti kuormittavat asennot ja liikemallit voivat aiheuttaa kipuja ja lisätä lihaskireyksiä. Tarvit-

Fysioterapia on osa lihastautia sairastavan kuntoutusta

taessa turvaututaan apuvälineisiin. Vaikka kävelykyky heikentyisi, pystyasennon hallinta tulee pyrkiä säilyttämään mahdollisimman pitkään.

Lihaksistolle on löydettävä oikeanlainen rasiustaso. Heikentynyt lihasta tai hermostoa ei saa ylikuormittaa. Samalla pitää kuitenkin muistaa, että lihas heikkenee, jos sitä ei käytetä. Heikentyneissä lihaksissa tulee ylläpitää toiminnallista liikettä. Niille lihaksille, joihin sairaus ei ole vaikuttanut, fyysinen harjoitus on tärkeää ja tarpeellista liikkumiskyvyn ylläpitämiseksi.

Lihasten kiristyminen on yleinen ongelma useassa lihastaudissa. Kireät lihakset saattavat aiheuttaa kipuja ja vaikeuttaa liikkeen suorittamista. Alaraajoissa hyvä lihasvenyvyys helpottaa siirtymisiä ja kävelyä. Avoimet yläraajojen liikeradat auttavat säilyttämään hyvän ryhdin ja liikkuvuuden ylävartalossa. Tämä helpottaa myös hengittämistä.

Hengitysfysioterapia

Lihastautia sairastavalla on usein perusterveet keuhkot ja syy hengitysongelmiin on keuh-

kojen ulkopuolella rintakehän rakenteissa tai heikoissa lihaksissa. Hengitysfysioterapia muodostuu hengitystoimintojen mittaamisesta ja arvioinnista, hengitysharjoitusten ja keuhkojen tyhjennyshoitojen suorittamisesta sekä hengitysharjoitusvälineiden käytön että omaehtoisen harjoittelun ohjaamisesta.

Hengitystoimintojen mittaaminen ja arviointi ovat osa hengitysfysioterapiaa. Spirometria (keuhkotilavuuksien mittaus) kuuluu perusmittauksiin. Tilavuusmittaukset eivät kuitenkaan yksinään kerro hengityksen tehokkuudesta. Hengitystiheyden mittaus, avustavien hengityslihasten käytön arviointi ja lepo hengityksen arviointi ovat myös tärkeitä.

Yskimisvoimaa mitataan yskäisyyn huippuvirtausmittauksella. Rintakehän liikkuvuutta mitataan sisään- ja uloshengityksen erona sekä rintakehän ylä- että alaosaan. Mittaamalla sisään- ja uloshengityspaineet saadaan tietoa hengityslihasten voimasta. Mittaukset lisäävät kuntoutujan tietoisuutta omista hengitystoiminnoista ja ohjaavat terapeuttia hengitysfysioterapeuttisten menetelmien valinnassa. Mittaukset ja arvioinnit tulee tehdä säännöllisesti.

Hengitysfysioterapian menetelmät valitaan aina yksilöllisesti. Terapian tavoitteita ovat keuhkotilavuuden ja rintakehän liikkuvuuden lisääminen ja ylläpitäminen sekä yskimistaidon tehostaminen ja ylläpitäminen. Yläraajojen liikeratojen pitäminen avoimena ja vartalon hallinnan lisääntyminen ovat myös hengitysfysioterapian tavoitteita. Hengitystoimintojen harjoittamiseen on erilaisia välineitä, kuten puhalluspullo ja hengityspalje.

Keuhkoeritteiden liiallinen kertyminen keuhkoputkiin aiheuttaa ongelmia. Tämä tulee ennakoida käyttämällä menetelmiä, joiden avulla voidaan pitää keuhkot avoimena ja ilmatiet puhtaina. Keuhkoeritteiden irrottamiseen tarvitaan eri menetelmiä kuin eritteiden ulos-

saamiseen. Tästä johtuen keuhkojen tyhjennushoidot ovat yhdistelmä eri menetelmistä. Lihastautia sairastavia voidaan ohjata erilaisien hengitystoimintoja tukevien tai keuhkoeritteitä irrottavien laitteiden itsenäiseen käyttämiseen. Hengitysharjoituslaitteita voidaan käyttää hengitysfysioterapian tukena. Hengitysfysioterapian avulla voidaan ehkäistä hengitystieinfektioita tai lyhentää sairastamisaikojaa.

Allasterapia

Veden kannattelevaa ja toisaalta vastustavaa voimaa on pitkään hyödynnetty kaiken ikäisten lihastautia sairastavien kuntoutuksessa. Monet ovat myös innostuneet uinnista perheen yhteisenä harrastuksena tai yksilöharrastuksena vasta aikuisena. Nuorena saavutettu uima- ja vesitaito säilyvät läpi elämän, kun harrastus on säännöllistä. Joskus tarvitaan uintiapuvälineitä harrastuksen aloittamisessa tai jatkamisessa, kun lihasvoimat ovat heikot tai heikkenevät sairauden edetessä.

Uintiharrastus on hyvä aloittaa jo pienessä. Vauvainti soveltuu monelle lihastautia sairastavalle vauvalle ja myöhemmin harrastusta voi jatkaa perheinnissa. Uintiharrastuksen voi myös aloittaa ilman erityistä ohjausta. Joskus huoltajat kuitenkin tuntevat epävarmuutta ohjattaessaan lastaan, ja silloin on hyvä turvautua asiantuntijoihin. Monet fysioterapeutit ovat perehtyneet allasterapiaan.

Aloitetaanpa uiminen tai allasterapia missä elämän vaiheessa tahansa, tärkeintä on oppia rento uloshengitys veteen. On myös hyvä osata pidättää hengitystä. Näiden taitojen kautta edetään kaikkiin vesitaitoihin, kuten vatsallaan ja selällään kellumiseen ja liukuihin, käännöksiin selältä vatsalle ja vatsalta selälle, erilaisiin sukelluksiin, pystyyn nousuun eri uintiasennoista ja itse uintiin. Uida voi selällään, vatsallaan, kyljellään ja pystyasennossa. Pystyuinti on muun muassa

Duchennen lihastautia sairastaville tehokas ja mielekäs uintitapa.

Uudessa, vedessä leikkiessä tai harjoitellessa erilaisia vesitaitoja, tulee huomaamatta tehtyä paljon hengitysharjoituksia. Niitä voi myös tehdä tietoisesti. Vedessä voi myös venytellä joko itsenäisesti tai avustettuna.

Jos uimari on uinnin jälkeen väsynyt tai hengitys tuntuu raskaalta, on syytä muuttaa uintiohjelmia tai lyhentää uintiaikaa.

Lymfaterapia

Lymfaterapia on menetelmä, jolla voidaan vähentää turvotusta, estää sen lisääntymistä ja ylläpitää jo saatuja hoitotuloksia. Käsien tehtävällä lymfaterapialla voidaan parantaa imusuonten supistelua, vaikuttaa kudosten nestekuorman liikkumiseen tai siirtymiseen soluvälitilassa ja parantaa lymfanesteen muodostumista. Lymfaterapiaa ei tule käyttää erilaisten tulehdusten, kuten ruusun tai sieni-infektion yhteydessä tai silloin, kun laajan turvotuksen on aiheuttanut sydämen vajaatoiminta.

Manuaalisella lymfaterapialla on aikaansaatua hyviä tuloksia lihastautia sairastavien alarajaturvotuksien hoidossa. Puristavilla sidoksilla tai sukilla voidaan lymfaterapiassa ohella vaikuttaa tehokkaasti turvotuksen hallintaan, mutta sidoksia ja sukia ei voi aina käyttää heikentyneen ääreisverenkierron, tuntuuutoksien tai käsien toimintojen heikentymisen vuoksi. Puristavat sidokset tai sukat pitää pystyä itse riisumaan tai käytettävissä tulee tarvittaessa olla avustaja.

Säännöllisesti tehdyllä lymfakäsittelyllä voidaan ylläpitää kudosten aineenvaihduntaa ja helpottaa kipuja. Yksittäisen manuaalisen lymfaterapiakäsittelyn vaikutus kestää noin neljä tuntia. Lymfaverkosto on kuitenkin oppivainen aineenvaihduntajärjestelmän rakenneosa, joten jos lymfahoitoja tuetaan joko liikunnalla tai mahdollisesti tarvittavilla

Ratsastusterapia ei ole vammaisratsastusta

passiivisilla hoidoilla, pitenee hoitotuloksen pituus vähitellen.

Ratsastusterapia

Ratsastusterapia on kokonaisvaltainen kuntoutusmuoto jossa kuntoutuja, hevonen ja ratsastusterapeutti tekevät yhdessä töitä yksilöllisesti asetettujen tavoitteiden saavuttamiseksi.

Ratsastusterapiaa käytetään kuntoutujan kuntoutussuunnitelman mukaisesti tukemaan asetettuja kuntoutuksen tavoitteita. Se soveltuu hyvin niin lapsille, nuorille kuin aikuisillekin. Hevosen liikkeet ja hevosen kanssa toimiminen parantavat kuntoutujan keho-tietoisuutta, joka on kaiken tavoitteellisen liikkumisen ja psyykkisen toiminnan perusta. Työskentely hevosen kannettavana, jatkuvasa liikevuorovaikutuksessa elävään olentoon, aikaansaa voimakkaita aistikokemuksia. Kuntoutujan oppiessa ratsastusterapiassa hahmottamaan kehonsa ja hallitsemaan sitä, liikkumiseen tulee iloa ja uutta motivaatiota ja sitä kautta saavutetaan paitsi fysioterapeuttisia tavoitteita, myös muita liikunnan tuomia terveysvaikutuksia. Liikkeellä on myös tehokas vaikutus hengitykseen. Monet kuntoutujat kokevat luontoon pääsyn ratsastaessa tärkeäksi.

Ratsastusterapia ei ole vammaisratsastusta, joka tarkoittaa ratsastusta eri tavoin vammautuneiden harrastusmuotona. Silloin tavoit-

teena ovat ratsastustaitojen karttuminen ja esimerkiksi menestyminen kilpailuissa. Ratsastusterapia eroaa myös sosiaalipedagogisesta hevostoitinnasta, joka on sosiaalista syrjäytymistä ehkäisevää toimintaa.

Puheterapia

Osa lihassairauksista vaikuttaa puheen tuottamiseen sekä syömiseen ja nielemiseen osallistuvien lihasten toimintaan. Synnyntäisissä lihassairauksissa lihasheikkous hankaloittaa usein vastasyntyneen imemistä, jolloin letkuravitsemus tulee tarpeeseen. Suun motoriikan asiantunteva kuntoutus on tällöin tärkeää suun kautta tapahtuvan ruokailun ja puheen kehityksen edellytysten luomiseksi. Myös vanhemman ja lapsen välisen vuorovaikutuksen kehittyminen voi vaatia tukea. Myöhemmin alkavissa lihastauksissa eriaistaisia puhe- ja nielemisvaikeuksia voi ilmaantua sairauden etene- misen myötä, tai ne voivat olla ensimmäinen merkki sairauden puhkeamisesta.

Puheterapian tärkeä tavoite on vuorovaikutuksen turvaaminen kaikin mahdollisin keinoin. Puhekykyä ylläpitävä harjoittelu ja puheen selkeyttä edistävän puhetekniikan omaksuminen voivat olla tarpeen lihastaudin edetessä. Mikäli puheen tuottaminen oleellisesti vaikeutuu tai estyy, otetaan käyttöön puhetta korvaavia keinoja ja apuvälineitä, joiden turvin viestintä on mahdollista. Itsensä ilmaiseminen on mahdollista erilaisten kommunikaation apuvälineiden avulla. Myös lapsi voi tarvita puheen ja kielellisen kehityksen tueksi tai lisäksi muita ilmaisukeinoja.

Syöminen turvaa ravinnon saannin ja antaa makuelämyksiä. Nielemisvaikeus uhkaa monipuolisen ravitsemuksen toteutumista ja heikentää ruokailun turvallisuutta. Nielemistä voidaan tuolloin puheterapiassa arvioida ja kuntouttaa, sekä ohjata käyttämään nielemisen sujumista edistäviä tekniikoita.

Ravitsemus

Lihassairailta voi esiintyä erilaisia ravitsemukseen liittyviä ongelmia lihastaudista riippuen. Ravitsemukseen liittyvät ongelmat tuleekin aina kartoittaa ja ratkaista yksilöllisesti. Ravitsemusterapeutin tapaaminen on tällöin tärkeää.

Heikkoudet vartalon ja raajojen lihaksissa johtavat usein liikkumisen vähenemiseen ja näin pienentynyt energiankulutus voi altistaa ylipainon kehittymiselle. Ruokavaliossa tulee tällöin suosia kylläisyyttä lisääviä ruoka-aineita, kuten vähärasvaisia tai rasvattomia kuitu- ja proteiinipitoisia ruoka-aineita. Lisäksi säännöllinen ateriarhythmi auttaa pitämään annoskoot kohtuullisina.

Lihashyökkäystä voi esiintyä myös kasvojen ja nielun alueella. Syömis- ja nielemisvaikeudet voivat johtaa vähentyneeseen ravinnon saantiin, painon laskuun ja edelleen aliravitsemustilan kehittymiseen. Nielemisvaikeuksien ilmetessä on tärkeää kiinnittää huomiota ruoan sopivaan ja turvalliseen koostumukseen, sekä huolehtia riittävästä energian saannista suosimalla energia- ja proteiinipitoisia ruokia. Tarvittaessa ruokia voi rikastaa esimerkiksi rasvalla ja kermalla. Ruokavalion lisänä voi käyttää täydennysravintovalmisteita. Nielemisvaikeuksien edetessä riittävä ravinnonsaanti voidaan turvata vatsanpeitteiden läpi mahalaukkuun vietävän letkun eli PEG-letkun (perkutaaninen endoskooppinen gastrotomia) avulla.

Vähentynyt liikunta ja syöminen, muutokset ruokavaliossa ja monet lääkkeet voivat aiheuttaa ummetusta. Ummetuksen ehkäisyssä ja hoidossa on tärkeää huolehtia riittävästä kuidun ja nesteen saannista. Tarvittaessa ummetuksen hoidossa voidaan käyttää myös apteekista saatavia, eri tavoin vaikuttavia ummetuslääkkeitä.

Apuvälineen tulee olla turvallinen, kestävä ja helppokäyttöinen

Toimintaterapia ja apuvälineet

Toimintaterapian tarkoituksena on tukea asiakasta, kun arjen toiminnot (pukeutuminen, pesytyminen, ruoanlaitto, kodinhoito tai asiointi kodin ulkopuolella) muuttuvat haastaviksi. Toimintaterapian avulla tuetaan niitä valmiuksia ja taitoja, joita tarvitaan arjen toiminnoista suoriutumiseen.

Apuvälineiden tarpeen arviointi ja kodin muutostöiden suunnittelu kuuluvat myös toimintaterapiaan. Muutostyöt asiakkaan ympäristössä tukevat omatoimisuutta ja tuovat turvallisuutta arkeen. Pienetkin kodinmuutostyöt ja tekniset ratkaisut saattavat parantaa olennaisesti kodin toimivuutta. Jo pelkästään huonekalujen järjestyksen muuttaminen tai mattojen poistaminen saattavat helpottaa toimimista kotona.

Lihastautia sairastavalle apuvälineet mahdollistavat tasavertaisen osallistumisen arkeen ja niiden avulla voidaan lisätä omatoimisuutta tai helpottaa avustajan työtä. Apuvälineen tulee olla turvallinen, kestävä ja helppokäyttöinen.

Apuvälineen saamisen edellytyksenä on lääketieteellisin perustein todettu sairaus tai vamma ja tästä johtuva toimintakyvyn heikkeneminen, joka rajoittaa selviytymistä päivittäisistä toiminnoista. Apuvälineen tarpeen arviointi ja sopivan apuvälineen hankinta ovat

osa lihastautia sairastavan kuntoutusprosessia tai palveluketjua. Prosessi käynnistyy fyysisen toimintakyvyn arvioinnilla. Apuvälinettä täytyy aina sovittaa, kokeilla sekä saada sen käyttöön tarvittava ohjaus.

Apuvälineen huolloista ja korjauksista vastaa apuvälineen lainannut taho. Apuvälinepalveluprosessiin sisältyy apuvälineen käytön seuranta. Apuvälinehuollon peruspalvelut saadaan terveystieteiden keskuksista ja apuvälinelainaamoista. Apuväline palautetaan sen lainanneelle taholle käyttötärpeen päätyttyä.

Omaehtoinen liikunta

Lihastautiin sairastuneet voivat harrastaa monia liikuntalajeja. Liikuntaharrastus tulee soveltaa sairauden aiheuttamiin rajoituksiin ja muutoksiin.

Hyötyliikunta kuten kotityöt, kaupassakäynti, puutarhanhoito ja luonnossa liikkuminen ovat myös hyvää liikuntaa. Hyvä ja riittävä tavoite on pysyä liikkeessä tavalla tai toisella.

Monissa kunnissa on nykyään liikuntaneuvontapisteitä, joista saa tietoa liikuntapaikoista ja -ryhmistä, liikunnan toimintavälineistä ja mahdollisista alennuksiin oikeuttavista korteista. Kunnat järjestävät myös neurologisia sairauksia sairastaville soveltuvia liikuntaryhmiä. Lajeista suosituimpia ovat vesiliikunta, uinti, jooga, pilates, sauvakävely ja kuntosaliharjoittelu. Joukkuelajeista suosittuja ovat esimerkiksi boccia ja sisäcurling. Rentoutus ja venyttely ovat tärkeitä ja niitä voi tehdä kotona omatoimisesti. Liikuntaohjelmat tulisi suunnitella yhdessä fysioterapeutin tai liikunnanohjaajan kanssa.

Liikuntaharrastuksen ja esimerkiksi luonnossa liikkumisen tueksi on mahdollisuus vuokrata apuvälineitä. Verkkopalvelusta www.valineet.fi löytyvät sekä valtakunnalliset että alueelliset toimijat.

Sosiaalinen hyvinvointi

Sosiaalisella hyvinvoinnilla tarkoitetaan ihmisen kokemusta oman elämän toimivuudesta. Siihen vaikuttavat yksilötasolla perhe- ja ystävyys-suhteet ja muu sosiaalinen verkosto, kuten työ tai mielekäs tekeminen, itsensä toteuttaminen ja harrastukset. Yhteisötasolla hyvinvointiin kuuluvat muun muassa elinolosuhteet, kuten asuminen, ympäristö ja toimeentulo. Sairastumisen jälkeen arkielämän toimivuuteen vaikuttaa merkittävästi myös hyvin toimiva palvelujärjestelmä.

Sosiaalisen hyvinvoinnin toteutuminen vaatii hyvää sosiaalista toimintakykyä: edellytyksiä suoriutua rooleistaan elämässä toisten ihmisten kanssa perheessä, työ- ja muissa yhteisöissä sekä aktiivista toimijuutta ja jäsenyyttä koko yhteiskunnassa. Sosiaalisen toimintakyvyn toteutuminen edellyttää myös fyysistä ja psyykkistä toimintakykyä.

Sosiaalinen tuki on keskeistä ihmisen identiteetin muodostumisessa, koetussa terveydessä, kriisitilanteista selviytymisessä ja muutokseen mukautumisessa. Ihminen tarvitsee lähipiiriin antamaa sosiaalista tukea, joka näkyy arvostuksena, hyväksyntänä ja rakkautena. Empatian lisäksi sosiaalinen tuki voi olla huolenpitoa, avunantoa tai tiedon välittämistä.

Arjen toimivuuden kannalta olisi hyvä, että sosiaalinen tuki tulisi mahdollisimman monesta eri suunnasta. Läheisten ja perheen antama tuki on erittäin tärkeää, mutta sairastavan toimintakyvyn heiketessä ja avun tarpeen lisääntyessä, läheisten työtaakka voi nousta liian suureksi. Tämän vuoksi olisi hyvä ottaa yhteiskunnan palvelut mahdollisimman varhain käyttöön. Ulkopuolisen avun vastaanottaminen vaatii usein totuttautumista uuteen tilanteeseen.

Suomen perustuslaki takaa kaikille ihmisille yhdenvertaisuuden ja määrittelee perusoi-

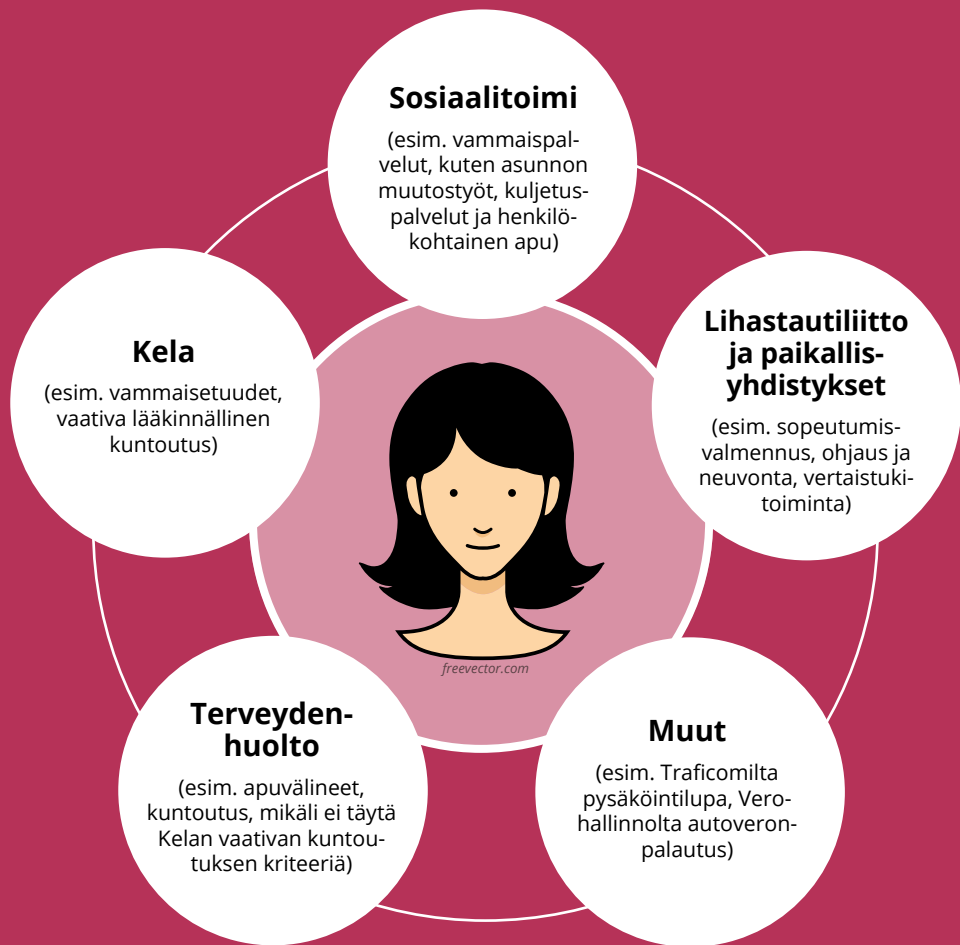
keuksiksi muun muassa liikkumisvapauden, sananvapauden ja oikeuden työhön ja sosiaaliturvaan. Lainsäädännöllä on turvattu sairauden perusteella välttämättömäksi tulevat palvelut. Vammaisten henkilöiden oikeuksista tehty YK:n yleissopimus tuli voimaan Suomessa kesäkuussa 2016.

Kuntien peruspalvelut ovat lainsäädännöllisesti ensisijaisia. Mikäli peruspalvelut eivät ole riittäviä, voidaan arjen selviytymistä tukeva vammaispalvelulain mukaisilla palveluilla. Vammaispalvelulain tarkoituksena on edistää vammaisen henkilön edellytyksiä elää ja toimia muiden kanssa yhdenvertaisena yhteiskunnan jäsenenä ja ehkäistä ja poistaa vammaisuuden aiheuttamia haittoja ja esteitä. Palvelut kohdistuvat asumiseen, liikkumiseen, kotona selviytymiseen, kommunikointiin ja taloudelliseen tukeen. Palvelut tukevat myös osallistumista harrastuksiin ja yhteiskunnalliseen toimintaan.

Asiakkuus monimutkaisessa palvelujärjestelmässä ei ole helppoa ja siksi onkin hyvä käyttää apuna esimerkiksi sosiaalityöntekijöitä ja kuntoutusohjaajia palveluiden suunnittelemisessä ja hakemisessa.

Yhteiskunnalla on velvollisuus tarjota erilaisia palveluja ja tukimuotoja, mikäli toimintakyky heikkenee ja avun tarve lisääntyy. Palveluiden löytämisessä suurin haaste voi olla se, että eri tukimuodoista ja palveluista vastaavat monet eri tahot. Apua on mahdollista saada niin liikkumiseen (kuljetuspalvelut, apuvälineet), asumiseen (asunnon muutostyöt, palveluasuminen), kuntoutukseen (fysioterapia, apuvälineet), kotiapuun (kotipalvelu ja/tai kotisairaanhoido) kuin päivittäisistä toiminnoista suoriutumiseen ja harrastamiseen (henkilökohtainen apu).

Sairauden edellyttämiin asunnon muutostöihin tai henkilökohtaisen avustajan palkkaa-



Sosiaalisella hyvinvoinnilla tarkoitetaan ihmisen kokemusta oman elämän toimivuudesta

miseen voi hakea tukea vammaispalvelulain nojalla kunnan sosiaalitoimen vammaispalvelusta. Vammaispalvelulain mukainen palvelusuunnitelma on asiakkaan ja kunnan sosiaaliviranomaisen yhdessä laatima yksilöllinen suunnitelma niistä palveluista ja tukitoimista, joita henkilö tarvitsee selviytyäkseen jokapäiväisestä elämästä. Suunnitelman keskeinen tavoite on itsemääräämisoikeuden vahvistaminen niin, että asiakkaan mielipide, yksilöllinen

avuntarve ja elämäntilanne otetaan huomioon suunnitelmaa tehtäessä. Palvelusuunnitelman pohjalta ei kuitenkaan synny oikeutta siihen kirjattujen palvelujen ja tukitoimien saamiseksi, vaan päätökset palveluista tehdään aina erikseen palvelukohtaisten hakemusten pohjalta.

Vammaistuki ja eläkettä saavan hoitotuki ovat Kelalta haettavia rahallisia tukia. Tuki on kolmiportainen ja sen määrä on sidottu toimintakyvyn alenemaan ja avun tarpeeseen. Liikkumiseen tarvittavia lääkinnällisen kuntoutuksen apuvälineitä, kuten rollaattoreita ja pyörätuoleja, myöntää puolestaan terveydenhuolto. Lisäksi esimerkiksi Traficom voi myöntää liikkumista ja asiointien hoitamista

helpottavan vammaisen pysäköintiluvan, mikäli kriteerit täyttävä liikkumisen haitta on olemassa. Näiden tukitoimien saamiseksi tarvitaan lausunnot terveydenhuollosta.

Euromääräisten tukien summat muuttuvat joissakin tapauksissa jopa vuosittain indeksimuutosten myötä. Terveydenhuollon asiakasmaksuja tarkistetaan myös säännöllisesti. Lakimuutokset puolestaan vaikuttavat siihen, millä kriteereillä tukia taikka kuntoutusta myönnetään.

Lihastautiliitto julkaisee vuosittain päivitetyn sosiaaliturvaoppaan Sosiaalikompassin, jossa kerrotaan eri tukimuotojen ja palveluiden kriteereistä sekä siitä, mikä taho näistä palveluista vastaa.

Psyykinen hyvinvointi

Sairaus ja sairastuminen ovat useimmiten shokki ja aiheuttavat kriisin niin sairastuneen kuin läheistenkin elämässä. Jokaisella yksilöllä on oma elämäntarinansa; elämä ennen, nyt ja tulevaisuudessa. Sairastuminen muuttaa elämäntarinan suuntaa ja kulkua merkittävästi. Sairauteen sopeutuva ihminen rakentaa uudelleen elämäntarinaansa ja ajatuksissa on elämä ennen ja jälkeen sairastumisen. Sairaus muuttaa ihmisen käsitystä omasta itsestä elämän eri rooleissa, äitinä, isänä, puolisona ja työntekijänä. Myös käsitys omasta elämästä ja tulevaisuudesta muuttuu. Sairaus on asia, joka on tullut elämään toivomatta, suunnittelemta ja sitä ei ole kutsuttu tai odotettu.

Pitkäaikaiseen, mahdollisesti etenevään sairauteen sopeutuminen on yksilöllistä ja riippuu monista eri tekijöistä. Persoonallisuus, elämäkokemukset, ikä ja elämäntilanne sairastuessa vaikuttavat siihen, miten sopeutuminen ete-

nee. Sillä, miten diagnoosi kerrotaan ja miten turvalliseksi sairastunut kokee hoitosuhteen, vaikuttaa myös siihen, miten sopeutuminen pääsee alkuun.

Usein sairastunut ja läheiset aluksi kieltävät diagnoosin oikeellisuuden kuten lisääntyvät sairauden oireetkin. Vahvistusta voidaan hakea useilta eri tahoilta tai erilaisista vaihtoehtoisista hoitomuodoista. Diagnoosin saamisen jälkeen elämä voi olla melkoista myllerrystä ja tuntuu, ettei mikään ole kuten ennen. Arki muuttuu ja mukaan tulevat mahdolliset lääkitykset, kuntoutukset ja apuvälineet. Paluu aikaan ennen sairastumista on mahdotonta ja tulevaisuus näyttäyty pelottavana ja toivotomana. Tarvitaan rohkeutta ja voimia katsoa todellisuutta silmiin.

Alkuvaiheen kieltämisen, shokin ja myllerryksen jälkeen surutyö menetysten suhteen voi alkaa. Terveyden ja entisen toimintakyvyn

Jokaisella on oma elämäntarina

Sairastuminen muuttaa elämäntarinan suuntaa ja kulkua

menettämisen lisäksi sairastunut joutuu käsittelemään myös luopumista monista tulevaisuuden suunnitelmistaan ja haaveistaan. Huoli perheestä, taloudellisesta toimeentulosta ja omasta avuttomuudesta painaa mieltä. Erilaiset pelot, kuten hyläytyksi tulemisen pelko, kuolemanpelko, katkeruus siitä, että elämä on pettänyt ja elämän epäoikeudenmukaisuus aiheuttavat vihan tunteita ja toivottomuutta. Sairaus voi synnyttää myös vahvaa yksinäisyyden tunnetta; sairastuminen ei ole pysäyttänyt muita tapahtumia tai maailmaa ympärillä, eikä se ole jaettavissa. Kysymys siitä, miksi minä olen sairastunut ja miksi juuri minun elämässäni on käynyt näin, elää vahvana.

Ihmisellä on tarve saada selitys asioille. Erilaiset selitykset voivat aiheuttaa epärealistisia syyllisyydentunteita ja jopa häpeää. Näiden joskus hyvinkin vahvojen tunteiden ja ajatusten käsitteleminen on välttämätöntä, jotta sairastunut voisi päästä eteenpäin siitä, mitä on tapahtunut ja kykenisi hyväksymään sairastumisen osaksi omaa elämäntarinaansa.

Vähitellen hahmottuu myös nykyhetki: miten minä voin nyt, minkälaiset asiat ovat ajankohtaisia ja mahdollisia sairaudesta huolimatta? Sairastunut tekee inventaariota elämästään: mistä on luovuttava, mitä on jäljellä, mitä voin saada tilalle ja millä keinoin? Apuvälineiden hyväksyminen arjen ja elämän helpottamiseksi mahdollistaa monet asiat, jotka olivat tärkeitä ennenkin. Aluksi sairastuneen voi olla vaikeaa olla tyytyväinen siihen, että pyörätuolilla pääsee paikkoihin, joihin aikaisemmin saattoi juosta. Toimintakykyä ja vaatimuksia itseä kohtaan verrataan aikaan ennen sairastumista.

Usein asioiden tärkeysjärjestys muuttuu, eikä välttämättä ole enää itsestäänselvyksiä. Tässä vaiheessa syntyy jo toivon ajatusta – mutta ei paranemisesta, vaan siitä että elämänsä voi olla myönteisiäkin asioita.

Usein sairastumisen myötä itsetunto laskee, varsinkin, jos on arvioinut ja arvostanut omaa elämäänsä ja itseään fyysisen toiminnan ja itsenäisen selviytymisen kautta. Sopeutumisen on kyse asenteen muutoksesta suhteessa itseen ja oman elämän merkitykseen. Onnistunut sopeutuminen auttaa näkemään sen, mikä kuitenkin on hyvää tässä hetkessä. Työ sopeutumisen eteen on tehtävä itse, ei kuitenkaan yksin.

Apua uuden tilanteen käsittelyyn saa esimerkiksi sopeutumisvalmennuskurssilta. Sopeutumisvalmennuksen juuret ovat vammaisjärjestöjen toiminnassa, josta se on noussut hyvien käytäntöjensä kautta lakisääteiseksi kuntoutukseksi. Sopeutumisvalmennuskurssilla keskeinen tehtävä on tukea osallistujia oivaltamaan oman vamman tai sairauden merkityksiä identiteettiin, mahdollisuuksiin elää hyvää arkea ja löytää oma paikkansa yhteisön jäsenyydessä (Sopeutumisvalmennus suomalaisen kuntoutuksen oivallus 2014).

Lihastautiliitto on järjestänyt sopeutumisvalmennuskursseja aikuisille vuodesta 1979 alkaen ja lapsiperheille vuodesta 1982.

Perhe, läheiset ja sopeutuminen

Sairastuminen vaikuttaa ihmisiin sairastuneen ympärillä. Sairastuminen tuo mukanaan väistämättömiä muutoksia parisuhteeseen, perheen toimintakykyyn, keskinäisiin suhteisiin, työnjakoon, vanhemmuuteen, sukulaisuus- ja ystävyys-suhteisiin.

Läheiset käyvät läpi samanlaista prosessia kuin sairastunut ja sopeutuminen on etenkin parisuhteen ja koko perheen yhteinen haaste. Oikean ja oikeaan aikaan annetun tiedon saaminen on tärkeää, on tiedettävä mihin pitää sopeutua. Perheenjäsenet käyvät läpi sopeutumisen eri vaiheita omassa tahdissaan. Tämä voi vaikeuttaa toisen käyttäytymisen ymmärtämistä. Avuttomuuden tunne suhteessa sairastuneen ja pelko toisen kuormittamisesta voivat muuttaa vuorovaikutusta perheen sisällä. Tämä voi tarkoittaa erilaisten asioiden ja puheenaiheiden välttelyä. Kun toinen on sairas, voimmeko riidellä, saanko tuntea iloa omasta onnistumisestani? Läheisyyden ja hellyyden osoitukset voivat vähentyä. Tunteet liikkuvat vuoristoradalla ja omainen kokee empaattista tuskaa läheisen sairastumisesta. Sairaus horjuttaa tunnetta elämän vakauudesta ja turvallisuudesta. Läheiselle voi nousta syyllisyyttä omasta terveydestä.

Lapsille vanhemman sairaudesta kertominen ikätasoisesti ja ymmärrettävästi on tärkeää, koska he kuitenkin näkevät muutokset perheessä ja esimerkiksi kodin työnjaossa. Lapset luovat selityksiä omassa mielessään oikean tiedon puuttuessa ja tämä voi aiheuttaa turhia pelkoja.

Sairaudesta kertominen voi olla vaikeaa. Perhe saattaa myös jäädä yksin, koska muut

Sairaudesta kertominen voi olla vaikeaa

läheiset ja tuttavat eivät tiedä, miten suhtautua uuteen tilanteeseen ja välttelevät kohtaamisia. Sairastuneen ja omaisten voimavarat eivät ehkä riitä pitämään yhteyttä ja osallistumaan yhteisiin asioihin samalla tavalla kuin ennen sairastumista.

Sairastuneen lapsen sopeutuminen kulkee hieman eri tavalla kuin aikuisen riippuen lapsen iästä. Sairaudesta puhumista ei ole syytä vältellä. Vanhempien olisi hyvä olla aina askeleen edellä sopeutumisessa, jotta he voivat olla tukena erilaisuuden käsittelyssä ja lapsen turhautuessa sairauden asettamiin esteisiin. Lapsi on kuitenkin ensisijaisesti ikäisensä lapsi ja lapselle tärkeät asiat liittyvät pääasiassa ikätasoihin kehityshaasteisiin.

Rutiinit ja uudessa tilanteessa arjen rakentaminen sairauden asettamissa raameissa auttavat suuntautumaan nykyhetkeen ja selviytymään arjesta uusin keinoin. Vähitellen sairastuminen muuttuu osaksi yksilön ja perheen elämäntarinaa ja sairauden mukanaan tuomat muutokset osaksi arjen elämää – on tapahtunut sopeutuminen uuteen tilanteeseen.

Voimavarat ja jaksaminen

Sairaus ja siihen sopeutuminen vievät voimavaroja sekä sairastuneelta että hänen läheisiltään. Lisäksi on myös muita tavalliseen arkeen

Lapsilla ja nuorilla vertaistukikokemukset syntyvät usein tekemisen kautta

liittyviä asioita, jotka vaativat aikaa ja jaksamista. Tällöin perheessä avoimuus ja läheisyys tukevat selviytymistä.

Voimavaroja lisäävät muun muassa vertaistukikokemukset. Samassa elämäntilanteessa olevien kanssa saa kokemuksen siitä, että ei olekaan ainoa ja täysin yksin kamppailussa oman sairauden kanssa tai sairastuneen läheisen roolissa. Voimaannuttavassa vertaistukiryhmässä voi jakaa tunteita ja kokemuksia sekä arjen konkreettisia haasteita ja tietää samalla, että toinen ymmärtää oman kokemuksensa kautta. Tämä lisää toivoa ja uskoa.

Uskaltautuminen kodin ulkopuolelle ja uusien kokemusten hankkiminen vahvistavat itseluottamusta ja rikastuttavat elämää. Perheenjäsenien olisi hyvä myös ylläpitää aikaisempia harrastuksia ja etsiä uusia yhteisiä kiinnostuksen kohteita. Tunteista puhuttaessa tarvitaan myös kuuntelijaa, uupumisen uhatessa ammattiapu voi olla paikallaan.

Sairaus vie helposti kaiken huomion elämässä niin, että perusasiat jäävät taka-alalle. Riittävä lepo, ruokailuista huolehtiminen, merkityksellinen toiminta ja sosiaalisen verkoston ylläpitäminen ovat tärkeitä. Oman rentoutumistavan löytäminen ja ajan antaminen itselle ovat elämänlaatua lisääviä asioita. Kriisi ei ole pysyvä olotila: harrastukset, uudet tavat toimia ja mahdolliset uudet arvot elämässä vahvistavat ja auttavat jaksamaan.

Vertaistuki

Jokaisella ihmisellä tulee joskus elämässään vastaan tilanteita, jolloin tuntuu, että ainoastaan saman kokenut, vertainen, voi ymmärtää häntä. Vertaisilla on oman kokemuksen kautta kertynyttä tietoa ja käytännön neuvoja, joista toinen samassa tilanteessa oleva usein hyötyy. Vertaiset ovat usein myös merkittäviä henkisiä tukipilareita. Vertaistuesta hyötyvät myös läheiset. Vertaistuki ei korvaa ammattilaisilta saatua tukea, mutta täydentää sitä.

Vertaistuelle ei ole yhtä ja oikeaa hetkeä tai tapaa. Halu tavata muita saman kokeneita voi syntyä esimerkiksi heti diagnoosin saamisen jälkeen tai vasta vuosia myöhemmin. Tarve voi olla toistuvaa tai tulla vastaan elämäntilanteen muuttuessa. Muiden samassa tilanteessa olevien tapaaminen voi tuntua myös pelottavalta, jolloin kynnys vertaistuen etsimiseksi voi olla suuri. Koska kaikki lihastaudit ovat harvinaisia sairauksia, vertaisen löytäminen ei aina ole helppoa. Lihastautiliitto ja sen paikalliset jäsenyhdistykset voivat olla apuna vertaisen löytämisessä. Nykyään vertaiset löytyvät usein myös internetin tai sosiaalisen median kautta.

Eryyisesti lapsilla ja nuorilla vertaistukikokemukset syntyvät usein tekemisen kautta. Jo hyvin pienelle lihastautia sairastavalle lapselle toisen samassa tilanteessa olevan lapsen tapaaminen voi olla tärkeä kokemus. Moni on saanut vertaisiltaan parhaat vinkit harrastusten parissa, kesäleirillä tai sopeutumisvalmennuskursseilla. Hyvin merkittävää on usein myös itseään vanhemman, samaa tai samankaltaista lihastautia sairastavan henkilön kohtaaminen. Tällaisilla henkilöillä voi olla hyvinkin merkittävä rooli lapsen identiteetin muotoutumisessa, sekä siinä, millaisena lapsi näkee tulevaisuutensa.

OSALLISTUMINEN

Koulunkäynti, opiskelu ja työ

Päivähoito ja esiopetus

Päivähoito, esiopetus ja erilaiset avoimet kerhot kuuluvat varhaiskasvatuspalveluihin. Niiden tavoitteena on leikin ja toiminnan kautta edistää lapsen kasvua, kehitystä ja oppimista. Päivähoito on yhteiskunnan järjestämää ja sitä toteutetaan päiväkodeissa, perhepäivä- tai ryhmäperhepäivähoidossa. Päivähoitoa voidaan toteuttaa myös yksityisissä päiväkodeissa. Kuntouttavasta päivähoitosta puhutaan, kun lapsi tarvitsee päivähoitoa kuntoutuksellisista syistä esimerkiksi kehityksensä tueksi. Päivähoito voi olla myös apuna, kun vanhempi tai vanhemmat tarvitsevat tukea tai lepoa jaksakseen hoitaa lastaan parhaalla mahdollisella tavalla.

Lihastaudit ovat harvinaisia sairauksia eikä päivähoiton henkilökunnalla yleensä ole tietoa lihastaukeista. Jotta päivähoitossa voidaan ottaa lihastautia sairastavan lapsen erityistarpeet huomioon, tulee pitää huoli, että hoitopaikassa on riittävästi tietoa lapsen lihastaudista. Päivähoitossa on erityisesti kiinnitettävä huomiota tilojen esteettömyyteen, apuvälineisiin ja toimivaan avustamiseen. Myös retket, sisä- ja ulkoleikit voidaan toteuttaa niin, että lihastautia sairastava lapsi voi niihin osallistua. Lapsen vanhempien oma kokemus ja vinkit ovat tässä usein korvaamaton apu.

Lapsen terapiat (esimerkiksi fysio- ja toimintaterapia) voidaan nivoa osaksi lapsen hoitopäivää. Suunnitelmien ja moniammatillisen osaamisen avulla arki saadaan sujuvaksi ja turvallisiksi ja samalla voidaan ennakoida lapsen tulevia tarpeita ja tukea koko perheen jaksamista.

*Päivähoidossa on
erityisesti kiinnitettävä
huomiota tilojen
esteettömyyteen,
apuvälineisiin ja
toimivaan avustamiseen*

Koulu

Kouluvalintaan ja koulunkäyntiin liittyvät asiat tulee ennakoida jo esikouluaikana ja keskustella asioista esimerkiksi esikoulun opettajan, tulevan opettajan, rehtorin ja muiden koulun edustajien, kuten terveydenhoitajan, kanssa. Sujuvaan koulunkäyntiin kuuluvat tarvittavat apuvälineet (esimerkiksi erikoispulpetit ja -tuolit) avustuspalvelut ja koulukuljetukset. Apuvälineiden ja avustuspalveluiden tarpeen kartoitus ja hankinta voivat kestää yllättävän kauan aikaa, joten niiden hankinta kannattaa aloittaa hyvissä ajoin ennen koulun alkua. Lapsen tarvitsema apu ja apuvälineiden tarve tulee kirjata ylös lääkärinlausuntoihin.

Nykyään kaikkien oppilaiden opetus pyritään järjestämään omassa lähikoulussa ja yhteisessä opetusryhmässä (perusopetuslain paimottama lähikouluperiaate). Tarkoitus on, että

Nykyään kaikkien oppilaiden opetus pyritään järjestämään omassa lähikoulussa

palvelut ja tuki tuodaan sitä tarvitsevan lapsen luo, eikä lasta palveluiden luokse. Lähikoulusta löytyvät yleensä jo vanhat kaverit harrastuksista ja päivähoidosta.

Vammaisen lapsen vanhemmat voivat niin halutessaan valita lapsensa kouluksi myös erityiskoulun, jossa esteettömyys- ja avustusasiat ovat useimmiten kunnossa. Erityiskouluissa ryhmäkoot ovat pieniä ja opettajilla on erityisopettajan pätevyys.

Kunnan opetustoimen vastuulla on koulu- ja luokkakohtaisten apuvälineiden hankinta. Tällaisia apuvälineitä ovat muun muassa luiskat, kaiteet ja hissit sekä taitoaineissa tarvittavat apuvälineet. Liikunnan apuvälineitä voi myös vuokrata. Opetustoimi vastaa myös koulunkäynninohjaajien palkkaamisesta. Koulunkäynninohjaaja voi olla yhden tai useamman oppilaan käytössä lapsen tarpeista riippuen. Yläkoulussa vaativat opiskelun apuvälineet, kuten atk-laitteistot, hankitaan Kelan kautta. Erikoissairaanhoidon vastuulla on suurin osa lasten lääkinällisen kuntoutuksen apuvälineistä. Esimerkiksi pyörätuolia käyttävä oppilas voi saada kouluun porraskiipijän erikoissairaanhoidon kautta, jos koulussa on portaita eikä muuta ratkaisua löydy.

Osa lihassairauksista voi aiheuttaa oppimisen erityisongelmia. Toisaalta pitkät sairauspoissaolot voivat hidastaa oppimista. Oppilaalla on oikeus saada tarvittaessa tukea opiskeluunsa. Opetuksen yhteydessä annettavaa lyhytaikaista tukea on esimerkiksi tukiopetus. Mikäli tukiopetus ei riitä, voi oppilas saada tehostettua tukea. Tehostettua tukea on esimerkiksi osa-aikainen pienryhmäopetus. Tehostetun tuen toimenpiteet tulee kirjata oppi-

laan oppimissuunnitelmaan. Erityistä tukea tulee järjestää, kun oppilasta ei voida riittävästi tukea tukiovetuksen tai tehostetun tuen avulla. Erityinen tuki vaatii hallinnollisen päätöksen, jonka tekemisen yhteydessä tulee kuulla lapsen huoltajia ja lasta itseään.

Jokaiselle erityistä tukea saavalle oppilaalle laaditaan henkilökohtainen opetuksen järjestämistä koskeva suunnitelma (HOJKS), jossa voidaan yksilöllistää oppimistavoitteita ja jossa tuodaan esiin oppilaan tukitoimien tarve. Aina yksilöllistäminen ei kuitenkaan ole tarpeen vaan opetusta voidaan soveltaa. Lihastautia sairastavalla lapsella tämä tarkoittaa yleensä liikunnan ja taitoaineiden opetusta. Henkilökohtaisten oppimistavoitteiden yksilöllistäminen tehdään kuitenkin aina mieluummin kuin opiskelusta kokonaan vapauttaminen.

Yli 16-vuotias opiskelija voi hakea Kelasta nuoren kuntoutusrahaa. Sitä voi saada jo peruskoulun aikana. Kuntoutusrahan myöntämisen edellytys on kotikunnassa laadittava voimassa oleva henkilökohtainen opiskelu- ja kuntoutumissuunnitelma.

Ennen koulun alkua kannattaa miettiä yhdessä lapsen kanssa, miten lihastaudista kerrotaan koulukavereille. Yleensä riittää, kun lapsille kerran selittää, mistä on kyse. Oikean ja ajantasaisen tiedon avulla ehkäistään muun muassa mahdollista kiusaamista. Vanhemmat voivat halutessaan kertoa muiden lasten vanhemmille esimerkiksi vanhempainillassa lihastauksista ja siitä, mitä lihastauti

Ennen koulun alkua kannattaa miettiä yhdessä lapsen kanssa, miten lihastaudista kerrotaan koulukavereille

heidän arjessaan tarkoittaa. Hyvä koti-koulu-yhteistyö on edellytys onnistuneelle koulunkäynnille ja myös lasta tulee kuulla valintoja tehtäessä.

Ammatti-, lukio- ja korkeakouluopinnot

Lihastautia sairastavalla nuorella jatko-opiskeluvaihtoehdot voivat viedä aikaa, koska valintoja tehtäessä on kartoitettava mahdollisten oppilaitosten esteettömyys ja saatavilla olevat tukitoimet. Erilaisten vaihtoehtojen vertailussa voi käyttää apuna esimerkiksi Kelan järjestämää koulutuskoekielua, oppilaitosten omia 1–3 päivän pituisia tutustumisjaksoja tai oman kuntoutusohjaajan tai muun ammattihenkilön kanssa tehtävää kouluvierailua. Lisäopetuksen (puhekielessä kymppi luokka) avulla voi tarvittaessa korottaa arvosanoja ja tutustua eri koulutusvaihtoehtoihin ennen ammattiopintoihin siirtymistä.

Suurimpaan osaan ammatillisiin koulutuksiin ja korkeakouluopintoihin haetaan yhteis- haussa, joita on keväisin ja syksyisin. Lisäksi

löytyy ammatillisiin koulutuksiin valmentavia koulutuksia. Vuoden kestävä linjan kautta nuori saa valmiuksia itsenäistymiseen ja hän voi selkiinnyttää omia tulevaisuuden suunnitelmiaan.

Mikäli koulutukseen hakeutumiseen liittyy valintakoe, voidaan hakijan erityiset tarpeet ottaa huomioon esimerkiksi myöntämällä vastaamiseen lisäaikaa, järjestämällä vaihtoehtoiset tilat valintakokeen tekemistä varten tai sallimalla erilaisten apuvälineiden tai avustajan käyttö. Käytännöt vaihtelevat eri oppilaitoksissa, joten niistä kannattaa ottaa selvää hyvissä ajoin ennen valinta- ja soveltuvuuskokeita.

Kun nuoren jatko-opiskelupaikka on varmistunut, on Kelan kautta mahdollista hakea nuoren kuntoutusrahaa. Kuntoutusrahan myöntämisen edellytys on tässäkin vaiheessa kotikunnassa laadittava henkilökohtainen opiskelu- ja kuntoutumissuunnitelma. Kela voi auttaa edelleen, myös vaativien opiskelun apuvälineiden hankkimisessa ja myöntää koulutarvikemäärärahaa. Opiskelu- ja kuntoutumissuunnitelman tekemisen yhteydessä on hyvä päivittää myös nuoren palvelusuunnitelma.

Kotikunnan vammaispalvelut vastaavat vaikeavammaisen nuoren tarvitsemista asumis- palveluista (esimerkiksi palveluasumisesta) opiskelupaikkakunnalla. Vammais- palveluiden kautta haetaan myös mahdollisesti tarvittavaa henkilökohtaista avustajaa ja kuljetus- palveluita. Nuori voi saada vammais- palveluiden kautta myös vapaa-ajan kuljetus- palveluita asioimista, harrastamista ja virkistytymistä varten.

Työ on jokaisen ihmisen perusoikeus

Työ

Työ on jokaisen ihmisen perusoikeus. Työkyky on muutakin kuin fyysistä työkykyä, siihen liittyvät muun muassa esteetön työympäristö ja toimiva työyhteisö. Työllistymisen haasteet ovat erilaisia riippuen työntekijän elämäntilanteesta: onko hän vasta työuransa alussa, vai kenties jo mukana työelämässä, mutta terveydentilanteen muutosten takia uusien haasteiden edessä?

Työllistymistä voidaan edesauttaa monin tavoin. Vaikeasti työllistyvän, esimerkiksi liikuntavamman henkilön, työnantaja voi saada palkkatukea työntekijän palkkaamiseen. Palkkatukea voi saada vain, jos työsuhte on uusi. Työsuhte voi olla määräaikainen tai olla toistaiseksi solmittu.

Työssä olevan työkyvyn ollessa uhattuna työterveyshuolto on tärkeä tuki. Ohjauksen ja työpaikalla pidettävien tapaamisten lisäksi työterveyshuolto ohjaa ammatillisen kuntoutuksen toimenpiteisiin. Näitä ovat esimerkiksi työkokeilu, uudelleen koulutus ja erilaiset kurssit. Yhdenvertaisuuslaki velvoittaa työnantaja tekemään kohtuullisia mukautuksia työ-

ympäristöön, jos työntekijän työkyvyn ylläpito sitä vaatii. Tähän työnantaja voi saada työolosuhteiden järjestelytukea. Työolosuhteiden järjestelytuella voidaan korvata myös toisen työntekijän antamaa apua. Jos työntekijä ei terveydentilansa takia jaksakaan tehdä täysipäiväistä työviikkoa, on osatyökyvyttömyyseläke yksi vaihtoehto. Osatyökyvyttömyyseläkkeen määrä on puolet työkyvyttömyyseläkkeen määrästä ja se voidaan myöntää joko määräajaksi tai pysyvästi, jos työkyky on alentunut vähintään 40 prosenttia.

Etätyön, osa-aikatyön ja teknologisten ratkaisujen avulla lihastautia sairastavan on mahdollista tehdä omien voimavarojensa mukaista työtä. Työssä olevien henkilöiden ammatillisesta kuntoutuksesta vastaavat työeläkelaitokset, nuorten kohdalla Kela ja työttömien avusta vastaa Työ- ja elinkeinotoimisto (TE-toimisto). Työkyvyttömyyseläkkeenkään ei tarvitse merkitä täyttä toimettomuutta, vaan työkyvyttömyyseläkettä saava henkilö voi myös kouluttautua, tehdä palkkatyötä, olla yrittäjä tai asiakkaana TE-toimistossa.



Lihastautiliitto ry

LIHASTAUTILIITTO

Lihastautiliitto on vuonna 1972 perustettu valtakunnallinen vammaisjärjestö, joka tarjoaa tietoa, sopeutumisvalmennusta, fysioterapiapalvelua, sosiaaliturva- ja diagnoosineuvontaa, juridista neuvontaa, työelämään ja koulunkäyntiin liittyvää neuvontaa ja ammatillista lisäkoulutusta. Viisi kertaa vuodessa ilmestyvä jäsenlehti Porras pitää yhdessä liiton verkkosivujen ja sosiaalisen median kanavien kanssa lihastautia sairastavat ajan tasalla ajankohtaisista asioista. Liiton nuorisotoimintaa on kehitetty 1990-luvun alkupuolelta nuorison toiveet ja tarpeet huomioiden.

Lihastautiliitto on mukana valtakunnallisissa ja alueellisissa verkostoissa, jotta lihassairaiden asiat ja tarpeet näkyisivät päätöksenteossa.

Lihastautiliitto muodostuu 12 paikallisyhdistyksestä, joihin kuuluu noin 3 000 varsinaista tai kannattajajäsentä. Yhdistystoiminnan keskeisiä muotoja ovat vertaistuki, oikeuksien valvonta, jäsentapaamiset sekä virkistys- ja harrastustoiminta. Yhdistykset tarjoavat erilaisten vertaisryhmien toimintaa sairastaville ja heidän perheilleen. Lihastautiyhdistyksen varsinaiseksi tai kannattajajäseneksi voi liittyä paikallisyhdistyksen kotisivujen kautta.

