



Lihastautiliitto ry

# LIHASTAUTIA SAIRASTAVAN HOITO- JA PALVELUPOLKU

<b>1. Johdanto .....</b>	<b>3</b>
<b>2. Lihastaudit .....</b>	<b>4</b>
<b>3. Lihastautien oireet .....</b>	<b>5</b>
Lihastautien luokittelu .....	6
Perinnöllisyys.....	14
<b>4. Oireista diagnoosiin .....</b>	<b>15</b>
Miten lihastauteja tutkitaan.....	16
Diagnoosin asettaminen, ensitieto ja sopeutumisen alkuvaiheet.....	22
<b>5. Lihastautien hoito ja kuntoutus.....</b>	<b>24</b>
Hoidon seuranta .....	24
Lihastautia sairastavan nuoren hoidon siirtyminen aikuispuolelle.....	25
Lääkehoidot.....	26
Kuntoutus.....	27
Kuntoutussuunnitelma .....	28
Hoitoon ja kuntoutukseen osallistuvat ammattilaiset.....	29
Apuvälineet .....	34
Sopeutumisvalmennus .....	35
Palliattiivinen hoito .....	37
<b>6. Lihastautipotilaan arki ja palvelut.....</b>	<b>39</b>
Lastenneuvolapalvelu .....	39
Varhaiskasvatus ja esiopetus.....	39
Koulunkäynti, opiskelu ja niihin liittyvät palvelut .....	39
Lihastauti ja työelämä.....	44
Sosiaalipalvelut ja etuudet .....	46
Vertaistuki .....	49
Lihastautiliiton palvelut .....	50
Oppaan keskeisiä lähteitä: .....	52

”Lihastautia sairastavan hoito- ja palvelupolku”

Toimitus: Aapo Pollari

Lihastautiliitto 2026.

Oppaan kuvat: Shutterstock

Oppaan taitto: Röihu inc.

ISBN 978-952-65116-2-7 (pehmeäkantinen)

ISBN 978-952-65116-3-4 (PDF)

# 1. Johdanto

---

Tämän oppaan tarkoituksena on kuvata lihastautia sairastavan henkilön hoito- ja palvelupolkua yleisellä tasolla. Opas kokoaa yhteen tietoa polun eri vaiheista: ensioireista ja tutkimuksista diagnoosiin, hoidon ja kuntoutuksen toteutukseen sekä arjessa selviytymiseen.

Lihastaudit voivat aiheuttaa monimuotoisia oireita ja vaikuttaa lihasten lisäksi myös muihin elinjärjestelmiin ja kehon toimintoihin. Oireiden kirjo ja vaikeusaste vaihtelevat huomattavasti, minkä vuoksi hoidon, kuntoutuksen sekä muun tuen suunnittelu ja toteutus vaativat yksilöllistä lähestymistapaa. Tähän kokonaisuuteen voi osallistua useiden eri ammattialojen asiantuntijoita, joiden toimiva yhteistyö on palvelujen kokonaisuuden kannalta tärkeää.

Harvinaisen diagnoosin osalta sopivan avun ja neuvonnan löytäminen ei kuitenkaan ole aina helppoa. Sosiaali- ja terveydenhuoltojärjestelmä on monimutkainen ja palvelut ovat jakautuneet useille eri toimijoille. Haasteena on myös se, että harvoilla ammattilaisilla on kokemusta tai erityisosaamista lihastaudeista. Tämä voi vaikeuttaa oikea-aikaisen ja tarkoituksenmukaisen hoidon, kuntoutuksen ja arjen tuen saamista.

Oppaan tavoitteena on helpottaa lihastautia sairastavien ja heidän läheistensä tiedonhakua sekä tukea yhteistyötä terveydenhuollon ammattilaisten kanssa. Kaikki oppaassa kuvatut asiat eivät koske kaikkia lihastautia sairastavia, sillä jokaisen tilanne on yksilöllinen ja hoito sekä palvelut muotoutuvat henkilökohtaisten tarpeiden mukaan. Lisäksi palveluihin, tukiin ja etuuksiin saattaa tulla muutoksia, joten ajankohtaiset tiedot on hyvä tarkistaa erikseen asianomaiselta taholta.

Oppaan sisällön laadinnassa on hyödynnetty perinnöllisyyslääketieteen ja lastenneurologian erikoislääkäri Hannele Koillisen, neurologian erikoislääkäri Manu Jokelan ja lastenneurologian erikoislääkäri Tiina Remeksen asiantuntijapanosta sekä Lihastautiliiton asiantuntijoiden tuottamaa materiaalia ja asiantuntemusta.

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

## 2. Lihastaudit

---

Neuromuskulaaritaudit, eli kansankielisesti lihastaudit, ovat laaja joukko harvinaisia neurologisia sairauksia, joille on ominaista tahdonalaisen lihaksiston etenevä heikkeneminen. Lihastauti voi ilmetä jo vastasyntyneellä tai vasta myöhemmin lapsuudessa, nuoruudessa tai aikuisena. Samakin diagnoosi voi olla vaikeusasteeltaan erilainen jopa saman perheen jäsenillä, vaihdellen lievästä fyysisestä toimintarajoitteesta vaikeavammaisuuteen.

Erilaisia lihastauteja on useita satoja. Suomessa on nykyisten arvioiden mukaan yli 15 000 henkilöä, joilla on jokin lihastauti. Yhteen diagnoosiryhmään kuuluu tavallisesti muutamasta kymmenestä muutama sataan henkilöä. Joihinkin diagnoosiryhmiin kuuluu vain muutama henkilö Suomessa. Vaikka lihastautia sairastavia on määrällisesti melko paljon, niin satojen eri diagnoosien vuoksi yksittäiset lihastaudit ovat harvinaisia tai jopa ultraharvinaisia.

Harvinaisuutensa vuoksi lihastaudit aiheuttavat haasteita usein niin sairastaville itselleen kuin terveydenhuollon ammattilaisille. Harvinaista sairautta sairastavalla henkilöllä voi tiedon puutteen vuoksi olla vaikeuksia saada tarvitsemiaan yhteiskunnan palveluja, kuntoutusta ja vertaistukea oikea-aikaisesti. Harvinaisten lihastautien erityispiirteitä ei välttämättä tunneta terveydenhuollossa tai palvelujärjestelmissä. Esille nousee usein kysymys, mistä löytyy lääkäri tai muu terveydenhuollon ammattilainen, joka tuntee lihastaudit. Diagnoosin saaminen voi viivästyä, mikä saattaa johtaa siihen, että sairauden hoito ja kuntoutus eivät käynnisty ajoissa tai jäävät puutteellisiksi. Haasteita voi ilmetä myös diagnoosin varmistumisen jälkeen, esimerkiksi hoidon ja kuntoutuksen toteutumisessa sekä eri palvelujen saatavuudessa.



### 3. Lihastautien oireet

---

#### **Kun herää epäily lihastaudista - millaisia oireita lihastaudit voivat aiheuttaa?**

Lihasoireet ovat tavallisia ja jokaisen kokemuspiiriin kuuluvia. Rasituksen jälkeiset lihaskivut, toistotyön aiheuttama lihasarkuus ja satunnaiset lihaskrampit ovat yleensä hyvänlaatuisia ja ohimeneviä ilmiöitä. Lihastaudit ovat sen sijaan harvinaisia, ja niiden aiheuttamat oireet voivat aluksi muistuttaa tavallisia tuki- ja liikuntaelimestön vaivoja. Koska ilmiselvää lihasmassan vähenemistä ei aina ole havaittavissa ja myös muut oireet voivat kehittyä hitaasti, lihastaudin tunnistaminen varhaisessa vaiheessa voi olla haastavaa. Myös tutkimuslöydökset voivat olla alkuvaiheessa epäselviä, jolloin tarkkaa diagnoosia ei vielä voida määrittää.

Lihastautiin viittaavia oireita ovat laaja-alainen lihasheikkous, lihasmassan väheneminen sekä lihaksiston heikentyneeseen suorituskykyyn liittyvä alentunut rasituksensieto. Lihasheikkous voi näkyä toimintakyvyn heikkenemisenä ja arjen liikkumisen vaikeutena, kuten portaissa nousemisen tai kävelyn hidastumisena. Joissakin lihastaudeissa heikkous voi kehittyä äkillisesti ja edetä nopeasti, kun taas toisissa se etenee hitaasti ja pysyy pitkään vähäoireisena.

Lihastauteihin voi liittyä myös lihasjäykkyyttä, lihaskipua ja lihaskouristuksia sekä nielemisvaikeuksia ja kasvolihasten heikkoutta. Tiettyihin lihastauteihin, etenkin taudin myöhemmissä vaiheissa, liittyy hengityslihasten ja sydänlihaksen toiminnan häiriöitä, jotka voivat kehittyä merkittäviksi terveysongelmiksi.

Lihastautien ilmenemisikä ja oireet vaihtelevat suuresti taudin mukaan. Osassa lihastaudeissa oireet voivat alkaa jo sikiöaikana, syntymässä tai varhaislapsuudessa, kun taas toisissa sairauden ensioireet ilmenevät vasta aikuisiällä tai vanhuudessa. Raskausaikana lihastaudin oireet voivat näkyä sikiön vähäisinä liikkeinä, mikä voi johtaa pysyviin niveljäykistymiin (kontraktuuriin), jotka todetaan syntymän yhteydessä. Vastasyntyneellä lihastautiin viittaavia oireita voivat olla hengitysvaikeudet, heikko itkuääni, alhainen lihasjännitys (hypotonia) ja lihastaudille tyypilliset asennot ja liikemallit, kuten niin sanottu ”sammakkoasento”. Lisäksi oireina voi esiintyä nivelten poikkeavuuksia, imemisen ja nielemisen haasteita sekä kasvojen vähäistä ilmeikkyyttä. Varhaislapsuudessa lihastaudin tavallinen ensioire on lihaskunnon heikouteen liittyvä motorisen kehityksen viive. Myöhemmin huomio kiinnittyy lapsen heikkoon motoriseen suorituskykyyn, mikä herättää epäilyn sairaudesta. Leikki-ikässä lihastautiin viittaavia oireita ovat vaappuva kävely, vaikeus juosta, hypätä tai nousta portaita, kasvojen niukka ilmeikkyyttä, nasaalinen tai epäselvä puhe sekä puremis- ja nielemisvaikeudet. Kun neuvolassa tai perusterveydenhuollossa huomataan tällaisia poikkeamia, lääkäri tekee lähetteen lastenneurologian poliklinikalle erikoissairaanhoidon. Siellä lapsi tutkitaan tarkemmin ja selvitetään mahdollinen diagnoosi, arvioidaan kuntoutuksen tarve ja suunnitellaan sairauden etenemisen seuranta. Oireisiin on tärkeää reagoida varhain, sillä oikea-aikainen diagnostiikka ja kuntoutus tukevat lapsen kehitystä ja hyvinvointia. Jos suvussa ei ole aiemmin todettu lihastauteja, motorisen kehityksen viiveet tai muut varhaiset oireet saattavat jäädä vähäisemmälle huomiolle, mikä voi viivästyttää diagnoosin saamista.

## Lihastautien luokittelu

Lihastautien luokitteluun on olemassa useita eri lähestymistapoja. Yksi yleinen tapa on jakaa lihastaudit karkeasti kolmeen pääryhmään vaurion sijainnin mukaan:

1. Primaariset, eli ensisijaiset lihastaudit (myopatiat)
2. Hermoperäiset lihastaudit
3. Hermo-lihasliitoksen taudit

Ensisijaisissa lihastaudeissa sairaus on lihaskudoksessa itsessään. Tähän ryhmään kuuluu laaja joukko erilaisia lihastauteja, jotka voidaan luokitella vielä erikseen lihasdystrofioihin, kongenitaalisiin lihastauteihin, myotonioihin, tulehduksellisiin lihastauteihin eli myosiitteihin ja metabolisiin eli aineenvaihdunnallisiin lihastauteihin.

Hermoperäisiin lihastauteihin kuuluvat motoneuronitaudit, kuten amyotrofinen lateraaliskleroosi (ALS) ja spinaaliset lihasatrofiat (SMA), sekä periytyvät ääreishermostosairaudet, kuten Charcot-Marie Toothin tauti (CMT). Hermoperäisissä lihastaudeissa ensisijainen vika ei ole lihaskudoksessa, vaan lihasten toimintaa ohjaavassa hermostossa.

Hermo-lihasliitosperäisissä lihastaudeissa hermon ja lihaksen välinen viestinvälitys ei toimi normaalisti. Elimistö valmistaa tuntemattomasta syystä vasta-aineita, jotka estävät hermo-lihasliitoksen reseptoreita toimimasta, jolloin hermoimpulssi ei pääse siirtymään lihakseen ja lihas ei toimi halutulla tavalla. Hermo-lihasliitoksen lihastaudeista tunnetuin on myasthenia gravis.

#### **Primaariset lihastaudit:**

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

#### **Hermoperäiset lihastaudit:**

- Motoneuronitaudit
- Spinaaliset lihasatrofiat
- Periytyvät ääreishermostosairaudet

#### **Hermolihasliitoksen sairaudet:**

- Myasthenia gravis
- Lambert-Eatonin myasteeninen oireyhtymä
- Synnynnäiset myasteniat

## Lihasdystrofiat

Lihasdystrofioihin kuuluu useita eri tautimuotoja, joilla jokaisella on omat tunnusomaiset piirteensä. Yhteistä tälle tautiryhmälle on kuitenkin etenevä lihasheikkous ja lihassurkastumat. Lihasdystrofoissa sairauden edetessä lihaskudos korvautuu vähitellen rasva- ja sidekudoksella, jonka seurauksesta lihasten toimintakyky heikkenee.

### Duchennen lihasdystrofia (DMD)

**Duchennen lihasdystrofia (DMD)** on yleisin lihasdystrofia ja samalla yksi vakavimmista perinnöllisistä lihastaudeista. Duchennen lihasdystrofia johtuu dystrofiini-geenin mutaatiosta X-kromosomissa. Geenivirhe johtaa dystrofiini-proteiinin puuttumiseen tai sen liian vähäiseen määrään, jonka seurauksena lihakset vaurioituvat herkemmin, mikä aiheuttaa lihasheikkoutta sekä liikkumiskyvyn vaikeuksia. Sairaus periytyy X-kromosomissa peittyvästi, joten sairastuneista lähtökohtaisesti kaikki ovat poikia, mutta osalla kantajanaisista ilmenee vaihtelevan asteisia lihastaudin oireita. Arvioilta noin kaksi kolmasosaa sairastuneista pojista on perinyt mutaation äidiltään ja kolmannes sairaustapauksista johtuu uudesta geenimutaatiosta. Sairauden oireet alkavat tyypillisesti varhaislapsuudessa, 2–3 vuoden iässä. Tyypillisiä oireita ovat varvaskävely, kömpelyys, kaatuilu sekä vaikeus juosta, kiivetä portaita tai nousta lattialta (ns. Gowerin oire). Lihashheikkous painottuu aluksi alaraajoihin ja etenee vähitellen vartalon ja yläraajojen lihaksiin. Osa lihaskudoksesta korvautuu ajan myötä side- ja rasvakudoksella, ja etenkin pohjelihakset voivat vaikuttaa suurentuneilta (pseudohypertrofia). Useimmat sairastuneista siirtyvät pyörätuolin käyttäjiksi noin 12 vuoden iässä. Sairauden edetessä lihaksisto surkastuu ja lihasvoima heikkenee, tarve henkilökohtaiselle avulle ja apuvälineille kasvaa. Luurankoliikkeen lisäksi sairaus vaikuttaa myös sydänlihakseen ja hengityselimiin. Osalla sairastuneista on myös älyllisen kehityksen ja oppimisen vaikeuksia. Elinajanodote jää tavanomaista huomattavasti lyhyemmäksi. Elinajanodote on kuitenkin kohenut vuosien saatossa ja sairastuneet elävät yhä useammin aikuisikään ja jopa nelikymppisiksi. Tähän on vaikuttaneet uudet hoitomuodot ja järjestelmällisempi hoidon seuranta. Erityisesti sydän- ja hengityselimistön hoidon parantuminen on ollut keskeinen tekijä elinajan pidentymisessä. Nykyään Duchennen lihasdystrofia voidaan varmistaa geenitutkimuksella, jossa selvitetään muutoksia dystrofiini-geenissä. Aikaisemmin diagnoosi pohjautui pitkälti lihasnäytteeseen, jossa voitiin nähdä sairaudelle tyypillisiä muutoksia lihaskudoksessa sekä dystrofiinin puuttuminen.

Duchennen lihasdystrofian hoito on moniammatillista ja pääosin oireenmukaista. Hoidon tavoitteena on ylläpitää toimintakykyä, hidastaa sairauden etenemistä ja ehkäistä liitännäisoireita. Kansainvälisten hoitosuositusten mukaisesti Duchennen lihasdystrofian lääkehoidon perustana ovat kortikosteroidit. Kortikosteroidihoidon on todettu voivan viivästyttää kävelykyvyn menetystä 2–3 vuodella, vähentää lihasjäykkyyksiä ja hidastaa hengitystoiminnan heikkenemistä. Duchennen lihasdystrofiaan hyväksytyt ja tutkittavat lääkehoidot annetaan tavallisesti kortikosteroidihoidon rinnalla. Kortikosteroidihoitoon voi kuitenkin liittyä haittavaikutuksia, kuten painon nousua, luiden haurastumista sekä mielialan ja käyttäytymisen muutoksia.

Lääkehoidon ohella keskeisiä hoidon osa-alueita ovat hengitys- ja sydänlihaksen toiminnan tukeminen, tuki- ja liikuntaelämistön ongelmien ehkäisy sekä ravitsemuksen ja luuston terveyden ylläpito. Näitä tukevat fysioterapia, apuvälineet ja tarvittaessa ortopediset toimenpiteet. Moniammatillinen yhteistyö on tärkeää, jotta eri osa-alueiden hoito ja seuranta muodostavat toimivan kokonaisuuden.

Dystrofiinigeenin muutokset voivat aiheuttaa myös oirekuvaltaan lievempää Beckerin lihasdystrofiaa. Beckerin lihasdystrofia johtuu geenimuutoksesta, joka mahdollistaa osittain toimivan dystrofiiniproteiinin tuotannon. Myös Beckerin lihasdystrofia periytyy X-kromosomissa peittyvästi. Sairaus on harvinaisempi kuin Duchennen lihasdystrofia, mutta koska elinajanodote on pidempi, sitä sairastaa väestössä lähes yhtä paljon ihmisiä. Beckerin lihasdystrofian ilmenemiskä vaihtelee 5–60 ikävuoden välillä. Joskus sairauden oireet voivat näkyä jo alle kouluikässä.

## Myotoniset dystrofiat

**Dystrofia myotonica 1 ja 2.** Myotoniset dystrofiat ovat yleisimpiä aikuisiällä esiintyviä perinnöllisiä lihastauteja. Ne jaetaan kahteen tyyppiin: dystrofia myotonica tyyppi 1 ja 2 (DM1 ja DM2). Dystrofia myotonica on autosomissa vallitsevasti periytyvä, eli sairaus voi periytyä, jos toisella vanhemmista on geenivirhe. Tämä tarkoittaa, että jokaisella lapsella on 50 %:n mahdollisuus periä sairaus.

Dystrofia myotonica 1, joka tunnetaan myös nimellä Steinertin tauti, on maailmanlaajuisesti yleisin myotonisen dystrofian muoto. Suomessa tyypit 1 ja 2 ovat kuitenkin suunnilleen yhtä yleisiä. Kyseessä on moninelinsairaus, jonka pääoireina on myotonia ja etenevä lihasheikkous. Myotonialla tarkoitetaan luurankolihasrennontoutumisen häiriötä, jossa lihas jää tavallista pidemmäksi aikaa jännittyneeksi supistuksen jälkeen. Arjessa tämä voi näkyä esimerkiksi jäykkyytenä liikkeelle lähettäessä. Lihasoireiden lisäksi sairauteen voi liittyä myös muiden elinjärjestelmien ongelmia. Harmaakaihi ja sydämen rytmihäiriöt ovat tavallisia ja tauti voi vaurioittaa

myös sisäelimiä, aivoja ja umpieritysrauhasia. DM1:ssä oireisto ja alkamisikä voivat vaihdella suuresti ja tauti erotellaan neljään alaryhmään oireiden sekä alkamisiän perusteella. Tavallisin on aikuisiällä alkava, hitaasti etenevä muoto. Diagnoosi tehdään usein ennen 30 ikävuotta lihasjäykkyyden seurauksena. Osa sairastuneista saattaa kuitenkin saada diagnoosin huomattavasti myöhemmin ja osa saattaa elää lieväoireisena pitkäikäiseksi tietämättä taudistaan (ns. myöhään alkava, vähäoireinen DM1). Muita muotoja ovat lapsuusiässä alkava DM1, jonka ensioireina on oppimisvaikeudet ja lihasoireet tulevat vasta myöhemmällä iällä. Vakavin muoto on synnynnäinen, eli kongenitaalinen DM, jossa lapsi syntyy usein pitkittyneen synnytyksen jälkeen velttona ja lapsen hengitysvaikeudet ovat selkeitä.

Dystrofia myotonica 2 alkaa aikuisiällä ja ilmenee tyyppillisesti yli 50-vuotiaana. Se on yleensä oireiltaan lievempi kuin tyyppi 1. Tyyppillisiä oireita ovat jäykkyys ja lihaskivut, jotka lisääntyvät erityisesti rasituksessa. Tyvilihasten heikkous ilmaantuu myöhemmällä iällä. Myös DM2 on moninelinsairaus. Siihen voi liittyä harmaakaihia, hormonaalisia häiriöitä sekä sydämen rytmi- ja johtumishäiriöitä. Sen sijaan sydänlihaksen sairautta (kardiomyopatiaa) tai merkittävää hengityslihasten, nielun tai kasvojen lihasten heikkoutta ei yleensä esiinny.

Myotonisen dystrofian hoito on moniammatillista yhteistyötä. Hoito keskittyy suurelta osin sairauden liitännäisoireiden ja komplikaatioiden hallintaan, sillä varsinaista tautia parantavaa hoitoa ei ole.

## Tulehdukselliset lihastaudit (myosiitit)

**Inklusiokappalemyosiitti (IBM)** on yleisin tulehduksellinen lihastauti yli 50-vuotiailla, ja se on noin kaksi kertaa yleisempi miehillä kuin naisilla. Sairaus etenee hitaasti vuosien kuluessa, ja sille on tyyppillistä epäsymmetrinen lihasheikkous. Heikkous painottuu raajojen ääriosien (distaalisiin) lihaksiin, kuten sormien ja ranteiden koukistajiin sekä nilkan jalkateriä nostaviin lihaksiin ja polven ojentajiin. Myös olkavarsien ja lonkankoukistajien voima voi heiketä. Noin 60 %:lla esiintyy eteneviä nielemisvaikeuksia, jotka voivat johtaa tukehtumiskohtauksiin ja ruoan takertumiseen kurkkuun. IBM ei yleensä reagoi immuunijärjestelmän toimintaa hillitseviin (immunosuppressiivisiin) lääkkeisiin, eikä parantavaa hoitoa ole toistaiseksi. Sairastuneet hyötyvät kuitenkin usein kuntoutustoimenpiteistä ja myös nielemisvaikeuksiin on saatavilla erilaisia hoitovaihtoehtoja. Tulehduksellisten lihastautien, kuten inklusiokappalemyosiitin, hoitovastuu voi vaihdella alueittain ja kuulua joko neurologian tai reumatologian erikoisalalle.

## Hermoperäiset lihastaudit

**Spinaalinen lihasatrofia eli SMA** on perinnöllinen liikehermosairaus (motoneuronisairaus), jossa selkäytimen alemmat liikehermosolut vaurioituvat. Tämä johtaa lihasten rappeutumiseen ja etenevään lihasheikkouteen. SMA johtuu SMN1-geenin mutaatiosta. Sairaus periytyy peittyvästi eli resessiivisesti. Lapsi sairastuu, jos hän perii virheellisen geenin molemmilta vanhemmiltaan. SMA on lasten yleisin liikehermosoluihin liittyvä sairaus. SMA:sta on tunnistettu useampi eri tautimuoto ja ne jaetaan pääasiallisesti alkamisajan sekä vaikeusasteen perusteella SMA-tyyppeihin 1–4. Lisäksi tunnetaan myös tyyppi 0, joka on vakavin muoto. Se alkaa jo sikiöaikana ja johtaa menehtymiseen ensimmäisten elinkuukausien aikana. Lievin muoto, tyyppi 4, alkaa aikuisiällä ja aiheuttaa lievää lihasheikkoutta, mutta ei vaikuta elinikään.

Tyyppi 1 (Werdnig-Hoffmanin tauti), alkaa tavallisesti ensimmäisten elinkuukausien aikana. Tyypioireita ovat vaikea lihasvelttous, pään hallinnan puuttuminen ja normaalien refleksien puute. Tauti etenee nopeasti ja aiheuttaa yleensä kuolemaan johtavan hengitysvajauksen ensimmäisen ikävuoden aikana. Uusien geneettisten terapioiden myötä ennuste on parantunut merkittävästi, erityisesti silloin kun hoito voidaan aloittaa varhaisessa vaiheessa.

Tyyppi 2 (keskivaikea muoto) alkaa keskimäärin ensimmäisen ikävuoden lopulla. Lapsi oppii yleensä istumaan itsenäisesti, mutta ei opi koskaan seisomaan tai kävelemään tuetta. Osa SMA2-lapsista saattaa oppia ryömimään tai seisomaan avustetuna. Itsenäinen istumiskyky saattaa jossain vaiheessa hävitä. Hoidon ja kuntoutuksen kehittymisen ansiosta monet elävät aikuisuuteen ja jopa vanhuusikään.

Tyyppi 3 (Kugelberg-Welanderin tauti) on SMA:n lievempi ja hitaammin etenevä muoto sekä harvinaisempi kuin tyypit 1 ja 2. Sairaus ilmenee tyypillisesti 1,5–3 vuoden iässä. Lapsi on jo oppinut seisomaan ja kävelemään ilman tukea. Myös tyyppi 3:ssa lihasheikkous ja lihasten rappeutuminen alkavat alaraajoista. Myöhemmin oireet etenevät myös yläraajoihin ja vartaloon. Ensioireet näkyvät esimerkiksi vaikeutena juosta, hypätä, nousta lattialta tai kiivetä portaita. Sairauden edetessä lantioseudun lihasten heikkous aiheuttaa vaikeuksia kävelyssä. Hengityslihasten ja sisäelinten toimintahäiriöt ovat tässä tyypissä harvinaisempia. Monet SMA3-tyyppejä sairastavat pystyvät säilyttämään itsenäisyyden pitkään, eikä sairauden katsota vaikuttavan elinikään.

SMA:n lievin ja harvinaisin muoto on tyyppi 4. Oireet muistuttavat tyyppiä 3, mutta etenevät hitaammin. Sairaus alkaa aikuisiällä, usein noin 30 ikävuoden jälkeen. Tyyppioireita ovat alaraajojen heikkous, vaappuva kävely, faskikulaatiot ja pohjelihasten suurentunut koko.

Lisäksi on olemassa harvinaisempia spinaalisen lihasatrofian muotoja, jotka johtuvat erilaisista geneettisistä muutoksista ja joiden taudinkulku vaihtelee. Näihin kuuluu esimerkiksi suomalaisessa tautiperimässä tunnettu Jokelan spinaalinen lihasatrofia (SMAJ). Sairauden aiheuttaa vallitsevasti periytyvä CHCHD10-geenin mutaatio, jota kantaa Suomessa arviolta 300 henkilöä. SMAJ alkaa tyypillisesti aikuisiällä 40 ikävuoden jälkeen. Sairaudelle tyypillisiä oireita ovat alaraajojen lihasheikkous, puuttuvat jänneheijasteet sekä lihasnykäykset, eli faskikulaatiot ja kivuliaat lihaskrampit. Sairaus etenee hitaasti, eikä se yleensä vaikuta puheeseen, nielemiseen tai hengityslihaksiin. Useimmilla liikkumiskyky säilyy vuosikymmeniä, eikä sairaus vaikuta heidän elinikäänsä.

## Hermolihasliitoksen taudit

**Myastenia gravis (MG)** on hermo-lihasliitoksen sairaus, jossa elimistön oma immuunijärjestelmä häiritsee lihasten ja hermojen välistä viestinvälitystä. Sairauden tunnusomainen piirre on aaltoileva lihasheikkous, joka pahenee fyysisen rasituksen myötä ja päivän mittaan, mutta helpottuu levossa. Oireita voi pahentaa useat tekijät, kuten lämpö, stressi, tietyt lääkkeet, leikkaukset, infektiot ja raskaus. Lihaskousoireiden perusteella potilaat luokitellaan kliinisesti okulaarista silmäoireisiin rajoittunutta tai yleistynyttä MG:tä sairastaviin.

Tyypillisiin ensioireisiin kuuluvat silmän ja kasvon alueella esiintyvät oireet, kuten luomen roikkuminen (ptoosi) ja silmien liikeheikkous, joka aiheuttaa kaksoiskuvia ja kohdistusvaikeutta. Noin puolella potilaista oireet laajenevat kahden vuoden kuluessa yleistyneiksi ja oireita voi esiintyä nielemisen, puheentuoton ja hengityksen kannalta tärkeissä lihaksissa. Lihaskousoireet painottuu vartalon tyvilihaksiin, niskalihaksiin sekä hartioiden ja lantion lihasten seudulle. Myasthenia graviksessa myös puheentuotto voi vaikeutua ja puheesta tulla puuromaista. Joskus sairastavien oireet voivat pahentua nopeasti. Tällöin puhutaan myastenisesta kriisistä. Noin 10–20 % myasthenia gravista sairastavista saa jossain vaiheessa myastenisin kriisin. Myastheninen kriisi liittyy useimmiten johonkin infektiin, mutta myös stressi, raskaus ja leikkaukset voivat olla aiheuttajia. Uhkaavassa myastenisessä kriisissä lihasheikkousoireet pahenevat nopeasti ja ovat tavallista voimakkaammat. Lisäksi voi ilmetä hengitys- ja nielemisvaikeuksia. Myasthenisen kriisin oireiden alkaessa on hakeuduttava välittömästi sairaalahoitoon.

Myasthenia graviksen perushoitona käytetään lääkkeitä, jotka tehostavat hermo-  
lihasliitoksessa vaikuttavan välittäjäaineen, asetyylikoliinin vaikutusta. Kaikilla poti-  
lailla nämä eivät kuitenkaan riitä oireiden hallintaan, jolloin tarvitaan lisäksi immu-  
nijärjestelmän toimintaa hillitseviä lääkkeitä, joista yleisin on glukokortikoidihoito  
(kansankielellä ”kortisoni”). Muita hoitovaihtoehtoja ovat suonensisäisesti annettava  
immunoglobuliinihoito ja plasmanvaihtohoito, joilla säädellään immuunivastetta.  
Yleistyneessä myasthenia graviksessa hoitoon voi kuulua myös kateenkorvan poisto  
(thymektomia), erityisesti nuorilla aikuisilla. Leikkaus voi lievittää oireita merkittä-  
västi ja joissain tapauksissa pysäyttää taudin etenemisen. Viimeisten vuosien aikana  
myasthenia graviksen tautimekanismien parempi ymmärtäminen on johtanut lupaa-  
vien, tarkemmin kohdennettujen hoitojen kehittämiseen.

**Charcot-Marie-Toothin tauti (CMT)**, eli perinnöllinen neuropatia, on monimuo-  
toinen ääreishermoston tunto- ja liikehermoja rappeuttava tautiryhmä. CMT on yksi  
yleisimmistä perinnöllisistä neurologisista sairauksista. Sairauden tyyppioireita ovat  
raajojen kärkiosista (distaalisesti) alkava ja hitaasti etenevä lihasheikkous sekä tun-  
non heikkeneminen. CMT alkaa tyypillisesti lapsuudessa tai nuoruudessa vähitellen  
kehittyvällä alaraajojen lihasheikkoudella. Myöhemmin oireet voivat levitä myös ylä-  
raajoihin. Tietyissä CMT-alatyypeissä oireet painottuvat ensisijaisesti yläraajoihin.

CMT-sairauksiin ei toistaiseksi ole parantavaa hoitoa, mutta oireita voidaan lie-  
vittää ja toimintakykyä tukea monin eri keinoin. Hyvät elämäntavat, tarkoituksen-  
mukaiset apuvälineet, jalkojen säännöllinen hoito ja liikunta tukevat arjessa selviy-  
tymistä. Sairauteen mahdollisesti liittyviä kipuja voidaan hoitaa lääkkeillä. Hoito  
suunnitellaan kuitenkin aina yksilöllisesti, ja siinä on tärkeää huomioida myös mah-  
dollinen muu lääkitys, joka voi pahentaa hermovaurioita.

## Perinnöllisyys

Valtaosa lihastaukeista on perinnöllisiä. Lihastaudit voivat periä eri tavoin, ja periytymismalli vaihtelee sairaudesta riippuen. Osassa perheistä sairaus näkyy useissa sukupolvissa, kun taas toisinaan oireinen henkilö voi olla suvun ensimmäinen sairastunut. Kaikkien lihastautien taustalla olevia geneettisiä muutoksia ei kuitenkaan vielä tunneta, ja uusien tautigeenien tutkimus etenee jatkuvasti. Perinnöllisten lihastautien geneettistä diagnostiikkaa ja perinnöllisyysneuvontaa on tarjolla jokaisen viiden yliopistosairaalan perinnöllisyyslääketieteen poliklinikalla.

**Autosomissa vallitseva, eli dominantti periytymistapa** tarkoittaa, että jo yksi sairautta aiheuttava geenikopio riittää aiheuttamaan sairauden. Sairastuneen vanhemman lapsella on ollut 50 %:n riski periä virheellinen geenikopio. Tällaiset sairaudet esiintyvät usein useassa sukupolvessa peräkkäin. Esimerkiksi tyypin 1 dystrofia myotonica on autosomissa vallitsevasti periytyvä lihastauti, jonka ilmiäsuun vaikuttaa geenissä oleva toistojakso määrä.

Autosomisessa **peittyvässä, eli resessiivisessä periytymisessä** tarvitaan kaksi sairautta aiheuttavaa geenikopiota sairauden ilmenemiseksi. Mikäli molemmat vanhemmat ovat kantajia, on perheen jokaisella lapsella ollut 25 % riski periä vialliset geenikopiot sukupuolesta riippumatta. Esimerkiksi SMN1-geenin virheestä johtuva SMA periytyy autosomissa peittyvästi.

**Sukupuoleen sitoutuneella periytymisellä** tarkoitetaan sairauksien periytymistä sukupuolikromosomien, tavallisesti X-kromosomin kautta (vallitsevasti tai peittyvästi). X-kromosomissa peittyvässä periytymismallissa sairaus ilmenee pääasiassa pojilla ja miehillä, kun taas tytöt ja naiset ovat useimmiten oireettomia tai lieväoireisia geenivirheen kantajia. Tällöin jokaisessa kantajanaisen raskaudessa on 50 %:n todennäköisyys, että poika sairastuu ja tytär perii kantajuuden. X-kromosomaalisesti periytyvä sairaus ei siirry isältä pojalle. Duchennen lihasdystrofia on esimerkki X-kromosomissa peittyvästi periytyvästä lihastaudista. Duchennen lihasdystrofiassa noin viidesosa tapauksista saa kuitenkin alkunsa uudesta mutaatiosta, jolloin geenivirhettä ei äidin verinäytteestä löydy, mutta se saattaa kuitenkin olla hänen sukusoluissaan (mosaikismi) aiheuttaen toistumisriskin.

**Mitokondriaalinen periytyminen (äitilinjainen).** Mitokondriaalisesti periytyvät sairaudet siirtyvät mitokondrioiden oman DNA:n kautta. Lapsi perii kaikki mitokondriensa äidiltään. Jos äidillä on mitokondrioiden DNA:ssa geenivirhe, se voi siirtyä hänen jälkeläisilleen. Kaikki lapset eivät kuitenkaan välttämättä sairastu, ja oireiden vaikeusaste voi vaihdella. Sairaantunut miehen jälkeläisille mitokondriaalinen tauti ei periydy lainkaan. Esimerkiksi MELAS-oireyhtymä on mitokondriaalisesti periytyvä harvinainen monielinsairaus.



## 4. Oireista diagnoosiin

---

Lihastautien harvinaisuuden sekä oirekuvien monimuotoisuuden vuoksi oikean diagnoosin löytäminen on usein haastavaa ja diagnoosi saaminen voi viivästyä. Diagnostiikka etenee vaiheittain. Perusta on huolellisissa esitiedoissa ja kliinisessä tutkimuksessa, joita täydennetään tarkoituksenmukaisilla lisätutkimuksilla. Diagnoosi syntyy kokonaisarvioista, ei vain yhden testin perusteella. Varhainen ja tarkka diagnoosi mahdollistaa oikea-aikaisen kuntoutuksen sekä tautikohtaiset hoidot silloin, kun niitä on saatavilla.

### Miten ja minne hakeutua tutkimuksiin?

Aikuisilla ensimmäinen lihasoireiden arvio tehdään yleensä terveyskeskus- tai työterveyslääkärin vastaanotolla. Alle kouluikäisten lasten kohdalla selvittely alkaa tavallisesti lastenneuvolassa. Kouluikäisillä tutkimukset voivat käynnistyä kouluterveydenhuollossa tai terveyskeskuksessa. Lihastautia epäiltäessä tutkimukset käynnistyvät potilaan kokonaistilanteen huolellisella kartoittamisella. Lääkäri selvittää oireita ja tilannetta haastattelun, perustutkimusten ja verikokeiden avulla. Jos näiden perusteella herää epäily lihastaudista, lääkäri kirjoittaa lähetteen jatkotutkimuksiin. Lähette voidaan ohjata tapauskohtaisesti joko neurologian poliklinikalle keskussairaalaan, lihastautien erikoispoliklinikalle tai suoraan neurologian vastaanotolle. Vaihtoehtoisesti henkilö, joka epäilee lihastautia, voi hakeutua myös suoraan yksityiselle neurologille ilman lähetettä, omakustanteisesti.

Lihastautien tarkempi diagnostiikka ja hoito on keskitetty erikoissairaanhoidon neurologian poliklinikoille. Kaikissa yliopisto- ja keskussairaaloissa neurologian poliklinikoilla on lihastautien perustutkimusmahdollisuudet. Erityisdiagnoosiin vaativissa tapauksissa voidaan konsultoida Tampereen yliopistollisen sairaalan lihastautien tutkimuskeskusta. Kyseessä on lihastautien erikoispoliklinikka ja se toimii osana laajempaa eurooppalaista harvinaissairauksien osaamisverkostoa (European Reference Networks, ERN), johon kuuluvat myös Suomen yliopistollisista sairaaloista HYKS, TYKS ja OYS.

### Miten valmistautua vastaanotolle?

- **Kirjaa ylös oireesi:** milloin oireet alkoivat, miten ne ovat muuttuneet ja miten ne vaikuttavat arkeen
- **Ole tarvittaessa valmis kertomaan elämäntavoistasi:** uni, ravinto, liikunta
- **Listaa käyttämäsi lääkkeet,** mukaan lukien vitamiinit ja ravintolisät
- **Tuo aiemmat tutkimustulokset** (esim. lausunnot, kuvat) mukana, jos niitä on
- **Kirjoita ylös kysymyksiä,** jos mielessäsi on asioita, joihin haluat vastauksia
- **Harkitse läheisen mukaan ottamista,** jos tilanteesi sen edellyttää

## Miten lihastauteja tutkitaan

Diagnoosin perustana on potilaan tarkka oirekuva, huolellinen haastattelu ja lääkärin tekemä kliininen tutkimus. Diagnoosin varmistaminen ja sairauden tarkan luonteen selvittäminen edellyttää myös kohdennettuja lisätutkimuksia. Näillä tutkimuksilla arvioidaan esimerkiksi lihasten ja hermoston sähköistä toimintaa ja verestä mitattavia lihasperäisiä merkkiaineita. Lihasten rakennetta voidaan arvioida kuvantamisella (esim. magneettikuvauksella) tai ottamalla lihaskudosnäyte. Koska suuri osa lihastaudeista on perinnöllisiä, geenitutkimuksilla on usein keskeinen rooli diagnostiikassa.

### Esitiedot (anamneesi)

Lihastaudin diagnosointi pohjautuu vahvasti esitietoihin. Keskeistä on selvittää, milloin oireet alkoivat, olivatko ne äkillisiä vai kehittyivätkö vähitellen, miten oireet ovat edenneet ajan myötä ja kuinka ne vaikuttavat arjen toimintakykyyn. Lisäksi selvitetään, onko suvussa ollut vastaavia sairauksia. On kuitenkin tärkeää huomioida, että suvussa aiemmin todettujen tapausten puuttuminen ei sulje pois perinnöllisen sairauden mahdollisuutta. Esitiedot täydennetään potilaan mahdollisilla aiemmillä sairauksilla ja lääkityksillä sekä työhön ja arkeen liittyvillä kuormitustekijöillä.

Lapsipotilailla selvitetään motoriset kehitysvaiheet, milloin taidot on saavutettu ja milloin mahdollinen taantuminen on alkanut. Koska lihastautien oireet etenevät tyypillisesti hitaasti, on oireiden tarkka alkamisajankohta usein vaikea määrittää. Lihastaudin varhaisia merkkejä voivat olla esimerkiksi vauva-ajan hypotonia (alentunut lihasjäntevyys), vähäiset sikiöliikkeet tai viive motorisessa kehityksessä. Myöhemmässä vaiheessa huomiota voi herättää esimerkiksi kömpelyys, portaiden nousemisen vaikeus tai kasvojen ilmeikkyyden puute. Sosiaalinen ja kielellinen kehitys säilyy tavallisena osassa sairauksista, kuten SMA:ssa, kun taas esimerkiksi Duchennen lihasdystrofiassa ja myotonisessa dystrofiassa neurokehityksen haasteet ovat tavallisempia.

## Kliininen tutkimus

Perusteellisen sairauskertomuksen jälkeen tehdään kliininen neurologinen tutkimus, jossa arvioidaan lihasvoimaa, lihasten kokoa ja kiinteyttä, refleksejä, tuntoa, koordinaatiota sekä autonomisen hermoston toimintoja. Lihasvoimaa ja lihasheikkoutta tarkastellaan sekä yksittäisten lihasryhmien osalta että toiminnallisesti, esimerkiksi arvioimalla kävelyä, portaiden nousua, ylösnousua tuoilta ja lattialta. Tarvittaessa voidaan tehdä lihasväsyvyytestit. Tutkimuksessa kiinnitetään huomiota myös lihasten rakenteeseen ja lihasmassan määrään: havaitaanko selkeää atrofiaa, eli lihasten surkastumaa, tai pseudohypertrofiaa, jossa lihasten näennäinen suurentuminen johtuu rasva- ja sidekudoksen kertymästä. Osalle lihastaudeista ominainen myotonia, eli lihaksen poikkeavan hidastunut rentoutuminen supistuksen jälkeen, voi näkyä jo tavallisessa tilanteessa, kuten potilasta kädetäessä, jolloin otteen irtoaminen on hidas. Tutkimuksen aikana voidaan arvioida puheentuohtoa sekä nielemisen ja hengityksen vaivattomuutta. Kiputilojen kartoittaminen on osa kliinistä tutkimusta, erityisesti jos ne vaikuttavat liikkumiseen tai toimintakykyyn.

Lapsipotilaiden tutkimuksessa noudatetaan osin samoja diagnostisia periaatteita kuin aikuisillakin. Pienten lasten, erityisesti imeväisikäisten, tutkiminen voi muodostua haasteelliseksi. Lapsipotilaan kliinisessä tutkimuksessa kiinnitetään huomiota spontaanisen liikkumisen määrään ja laatuun, kasvojen ilmeikkyyteen, lihasten ulkonäköön, ryhtiin sekä nivelten asentoihin. Lihasvoimaa arvioidaan lihasryhmittäin ja jänneheijasteet sekä tuntoaisti tutkitaan tavanomaisesti. Lisäksi lapsen lihasten toimintakykyä arvioidaan standardoiduilla toimintakykytesteillä sekä tarvittaessa erillisillä lihasvoimamittareilla.

Kliininen tutkimus on tärkein osa diagnostiikka, sillä sen kautta tehdyt löydökset tulisi pystyä yhdistämään potilaan kertomiin oireisiin ja arjessa havaittuihin toimintakyvyn muutoksiin. Oireiden ja kliinisten löydösten seuranta on tärkeää sekä taudin etenemisen arvioimisessa että hoitopäätösten tukena. Tutkimuksessa muodostuva kokonaiskuva ohjaa myös tarkoituksenmukaisten jatkotutkimusten valintaa.

## Laboratoriokokeet

Esitietojen läpikäynnin ja kliinisten tutkimusten lisäksi lihastautien perustutkimukseen kuuluvat erilaiset verikokeet, joista tärkein on veren lihasentsyymipitoisuuden, eli kreatiini-kinaasin määrittäminen. Kreatiini-kinaasi on lihassoluissa esiintyvä entsyymi, jota vapautuu vereen pieniä määriä myös normaalitilassa. Lihaskudoksen vaurioituessa entsyymiä päätyy verenkiertoon tavallista enemmän. Mitä suuremmasta lihaskudosvauriosta on kyse, sitä enemmän veren CK-arvo nousee. On kuitenkin huomioitava, että viitearvojen sisällä oleva CK-arvo ei poissulje lihastaudin mahdollisuutta. CK-arvo voi olla normaali hyvin yleisissäkin lihastaukeissa, kuten myasthenia graviksessa, tibiaalisessa lihasdystrofiassa ja inklusio-kappalemyosiitissa. CK-arvoon voi vaikuttaa myös muut tekijät, kuten mittausta edeltänyt fyysinen rasitus, akuutit lihasvamat ja tietyt lääkkeet.

Kreatiini-kinaasin määrittämisen lisäksi perusterveydenhuollossa suositellaan tutkittavaksi verensokeri ja elektrolyytit (natrium, kalium, kalsium) sekä kilpirauhasarvot. Perustutkimuksiin lukeutuu myös perusverenkuva, myoglobiini, aldolaasiaktiivisuus ja lasko. Verikokeiden avulla voidaan sulkea pois muita mahdollisia sairauksia, jotka voivat aiheuttaa tai pahentaa lihasoireita.

## Elektroneuromyografia (ENMG)

Elektroneuromyografiatutkimus (ENMG), eli hermo-lihastoimintatutkimus, on joukko mittaustekniikoita, joilla voidaan selvittää monenlaisia lihasten ja hermojen vaurioita ja sairauksia. ENMG on keskeinen menetelmä lihastautien selvittelyssä. Sen avulla voidaan arvioida, onko oireiden taustalla lihas- vai hermoperäinen vaurio, sekä selvittää vaurion laajuutta ja sijaintia.

**ENMG** mittaa hermojen ja lihasten sähköistä toimintaa. Tutkimus koostuu yleensä kahdesta osasta:

- Hermonjohtotutkimuksessa iholle annetaan pieniä sähköärsykeitä ja mitataan hermon vasteita
- Neula-EMG-osassa tutkittavaan lihakseen viedään ohut neulaelektrodi, joka rekisteröi lihaksen sähköistä toimintaa levossa ja jännityksessä

ENMG on yleinen ja turvallinen tutkimusmenetelmä, joka kuuluu hyvin rutiininomaisesti lihastautipotilaan tutkimukseen. ENMG-tutkimuksen tulokset tukevat lääkärin tekemää kliinistä tutkimusta ja muita kokeita, ja tulosten avulla voidaan saada tarkempi kuva sairauden luonteesta. Yksinään se ei kuitenkaan riitä varmistamaan tai sulkemaan pois mitään tiettyä lihastautia.

## Kuvantamismenetelmät

Lihastautien tutkimuksessa keskeisin kuvantamismenetelmä on lihasten magneettikuvaus (MRI), joka on herkkä ja kajoamaton tapa tutkia lihaskudosta. Magneettikuvausta hyödynnetään diagnoosin tukena, sairauden etenemisen seurannassa, hoitovasteen arvioinnissa sekä lihaskudosnäytteen ottokohdan valinnassa. Kuvantaminen voi paljastaa lihasten vaurioiden sijainnin ja laajuuden sekä auttaa tunnistamaan eri lihasteuille tyypillisiä muutoksia. Teknologian kehitys on mahdollistanut entistä tarkemman lihasrakenteiden kuvantamisen. Kuvantamistutkimusten tuloksia ei tarkastella irrallaan, vaan ne on aina yhdistettävä oirekuvaan, lääkärin kliinisen tutkimuksen löydöksiin sekä muihin tutkimuksiin, kuten ENMG-tutkimukseen, verikokeisiin ja geenitutkimuksiin.

## Lihasbiopsia

Lihasbiopsialla eli lihaskudosnäytteen ottamisella on tärkeä rooli lihastautien diagnostiikassa, erityisesti silloin, kun kliininen taudinkuva on epätyypillinen, sähköfysiologisten tutkimusten (ENMG) tulokset ovat epäselvät, geenitutkimusten tulokset ovat negatiiviset tai epäillään tulehduksellista lihastautia. Nykyisin lihasbiopsiaa saatetaan hyödyntää kuitenkin aiempaa harvemmin, sillä useissa tapauksissa diagnoosi voidaan varmistaa muilla, vähemmän kajoavilla menetelmillä, kuten geenitutkimuksilla.

Lihasbiopsia tehdään yleensä silloin, kun lihastaudista on selkeitä viitteitä ja on todennäköistä, ettei diagnoosi selviä vähemmän invasiivisillä (kajoavilla) ja edullisemmillä toimenpiteillä. Lihasbiopsian avulla voidaan saada ratkaiseva näyttö mahdollisesta diagnoosista tai sen avulla voidaan rajata vaihtoehtoisia diagnooseja pois. Vaikka lihaskoepalan ottaminen on melko suoraviivainen ja vähäriskinen toimenpide, se edellyttää kokonaisuudessaan useiden eri asiantuntijoiden yhteistyötä. Lihaskoepalan kohdan valinta on tärkeä osa tutkimusta. Tavoitteena on saada näyte lihaksesta, joka on selkeästi taudin vaurioittama, mutta ei vielä loppuvaiheen muutosten peittämä. Lihasbiopsia voi antaa tärkeää tietoa lihasten rakenteesta ja lihaskudoksessa tapahtuneista muutoksista. Lihaskoepalan avulla voidaan arvioida muun muassa lihassolujen kokoa ja eri lihassolutyyppien jakaumaa sekä havaita merkkejä rappeumasta, sidekudoksen lisääntymisestä, rasvoittumisesta tai poikkeavista rakenteista, kuten nemaliinikappaleista tai inklusiokappaleista.

## Geenitestit

Viime vuosien aikana geenitutkimusten merkitys on kasvanut huomattavasti tutkimusmenetelmien kehittymisen ja saatavuuden parantuessa. Geenitestit voivat auttaa diagnoosin varmistamisessa, ohjata hoitoa ja kuntoutusta sekä antaa tietoa sairauden ennusteesta ja periytyvyydestä. Geenitestit eivät kuitenkaan aina johda selkeään vastaukseen. Tulosten tulkinta vaatii erityisasiantuntemusta ja niitä tulee tarkastella yhdessä kliinisen kokonaisuuden kanssa.

Geenitutkimus tulee kyseeseen silloin, kun kliinisen tutkimuksen, laboratoriotulosten ja muiden selvitysten perusteella herää epäily perinnöllisestä lihastaudista. Tyypillisesti siihen viittaavia tekijöitä ovat nuori sairastumisikä ja suvussa esiintyvä samankaltainen oirekuva. Perinnöllinen lihastauti voi sairaudesta riippuen kuitenkin ilmaantua missä iässä tahansa eikä suvussa ole välttämättä muita sairastuneita. Geenitutkimus voi olla hyödyllinen myös silloin, kun muiden tutkimusten osalta ei saada selkeää diagnoosia, mutta oirekuva viittaa lihastautiin. Jos kliininen tutkimus, oirekuva ja löydökset viittaavat selkeästi tiettyyn tunnettuun lihastautiin, voi lääkäri kirjoittaa suoraan lähetteen kyseisen taudin tai tautiryhmän geenitestiin. Geenitestien avulla mahdollinen lihastauti voidaan tunnistaa jo sen varhaisessa vaiheessa, jolloin muiden testien avulla ei voida vielä havaita taudille tyypillisiä muutoksia. Geenitestit voivat myös auttaa tunnistamaan sairauden oireettomia kantajia tai selvittämään raskauden aikana sikiön perimästä sellaisen geenivirheen, joka on jo suvussa todettu, mikäli lasta odottava perhe haluaa sen selvittää.

Geenitutkimukset voivat olla yksittäiseen geeniin kohdistuvia tai laajempia geenipaneeleita tai koko perimän (genomin) kattavia. Uuden sukupolven sekvensointimenetelmät (Next Generation Sequencing, NGS) ovat mahdollistaneet sen, että useita geenejä tai jopa koko perimä voidaan tutkia tehokkaammin. Jos tutkimus kattaa suuren osan perimästä, on otettava huomioon, että löydösten joukossa voi olla myös sellaisia geenimuutoksia, joilla ei ole yhteyttä diagnosoitavan oireiston kanssa. Geenitutkimuksiin liittyy myös haasteita johtuen siitä, että kaikkia geeni-sairausassosiaatioita ei vielä tunneta. On mahdollista, että tutkittavalla on perinnöllinen lihastauti, mutta geenivirhettä ei tarkoista tutkimuksista huolimatta pystytä löytämään. Toisaalta joskus harvoin tunnetussa sairausgeenissä saattaa olla sen kaltainen geenivirhe, että sen havaitseminen potilaan näytteestä rutiinikäytössä olevilla menetelmillä on mahdotonta. Mikäli tautia aiheuttavaa geenivirhettä ei löydetä, potilaan kanssa sovitaan usein, että asiaan palataan muutaman vuoden kuluttua. Tiedon lisääntyminen sekä laboratoriomenetelmien kehittyminen parantavat jatkuvasti geenitutkimusten diagnostista tarkkuutta. Lihastautien tutkimusmahdollisuuksien ja menetelmien kehittämisen saralla tehdään tiivistä ja aktiivista kansainvälistä yhteistyötä tutkijoiden ja eriammattilaisten välillä. Erityisesti lihastautien harvinaisuuden vuoksi kansainvälinen yhteistyö on tarpeellista.

## Alkio- ja sikiödiagnostiikka

Perinnöllisen sairauden riski voi herättää huolta perheenlisäystä pohdittaessa. Alkio- ja sikiödiagnostiikka tarjoavat perheille vaihtoehtoja näiden pohdintojen tueksi. Neuvonnan ja tutkimusten tavoitteena on auttaa perheitä tekemään heille sopivia ratkaisuja silloin, kun huolena on vakavan sairauden mahdollisuus. Tutkimuksiin osallistuminen on aina perheen oma, vapaaehtoinen valinta, ja vanhemmilla on oikeus saada tukea ja tietoa päätöksensä tueksi kaikissa vaiheissa.

Sikiödiagnostiikan avulla voidaan istukka- tai lapsivesinäytteestä raskauden aikana tutkia perheessä aiemmin todettu lihassairautta aiheuttava geenivirhe, mikäli periytymismallin mukaan periytyminen syntyvälle lapselle on mahdollista. Alkiodiagnostiikan tavoitteena on saada aikaan raskaus, jossa sikiöllä ei ole perheessä aiemmin todettua lihassairautta aiheuttavaa geenivirhettä. Alkiodiagnostiikka on vaativaa ja edellyttää tiivistä yhteistyötä useiden eri tahojen kanssa. Alkiodiagnostiikka voi auttaa perheitä, joissa on suurentunut riski saada perinnöllistä lihastautia sairastava lapsi. Menetelmässä hyödynnetään hedelmöityshoitoja, joissa vanhempien sukusoluista alkunsa saanut terve alkio siirretään kohtuun. Onnistuneen koeputkihedelmöityksen jälkeen alkio on siis mahdollista tutkia sairautta aiheuttavan geenivirheen osalta. Alkio, jolla ei ole kyseistä geenivirhettä, voidaan tämän jälkeen siirtää kohtuun. Siten syntyvä lapsi ei tule sairastumaan perheessä/suvussa aiemmin todettuun lihassairauteen.

Pääsääntöisesti sikiö- ja alkiodiagnostiikkaa tarjotaan perheille, joilla on 25 %:n tai sitä suurempi riski saada lapsi, joka sairastaa vaikeaa, lapsuusiässä ilmenevää lihastautia, kuten Duchennen lihasdystrofiaa, tyypin 1 dystrofia myotonicaa tai SMN1-geenin virheestä johtuvaa spinaalista lihasatrofiaa (SMA).

Jos sikiöaikana ultraäänitutkimuksissa havaitaan poikkeavaa ja herää epäily sikiön geneettisestä sairaudesta, voidaan raskauden aikana ottaa joko istukka- tai lapsivesinäyte, josta yritetään varmistaa geenitutkimuksen avulla mahdollinen diagnoosi. Raskaana olevan naisen ja hänen puolisonsa kanssa keskustellaan poikkeavista ultraäänilöydöksistä ja mahdollisista epäilyistä sikiön diagnooseista. Lisäksi keskustelussa käydään läpi raskaudenaikaisia tutkimusmahdollisuuksia, tutkimusten hyötyjä ja niihin liittyviä riskejä, kuten keskenmenoriskiä.

## Diagnoosin asettaminen, ensitieto ja sopeutumisen alkuvaiheet

Diagnoosin asettaminen ei ole vain hetki, jossa oireiden taustalla olevalle sairaudelle annetaan nimi, vaan se on kokonaisuudessaan tärkeä vuorovaikutustilanne. Diagnoosista kertominen, etenkin vakavan sairauden osalta, voi olla henkisesti kuormittava tilanne sekä diagnoosista kertovalle ammattilaiselle että tiedon vastaanottajalle. Lääkärin tehtävä on varmistaa, että sairastava ja hänen läheisensä ymmärtävät diagnoosin ja sen merkityksen, saavat riittävästi tietoa jatkosta sekä kokevat, etteivät jää tilanteessa yksin.

Ennen diagnoosin varmistumista moni sairastava on saatattanut kulkea pitkän ja kuormittavan selvittelyvaiheen, johon on voinut sisältyä epävarmuutta, virhediagnooseja ja viivettä oikean sairauden tunnistamisessa. Kun diagnoosi lopulta varmistuu, se voi tuoda helpotusta ja osittaista selkeyttä sairastavalle ja hänen läheisilleen. Vihdoin oireille on selitys. Samalla mukana voi kuitenkin tulla joukko uusia kysymyksiä ja huolia, jotka aiheuttavat epätietoisuutta ja pelkoa tulevasta. Toisinaan diagnoosi voidaan saada äkillisesti, eikä siihen ole osattu varautua etukäteen. Erityisesti tieto sikiön tai lapsen sairaudesta on uutinen, joka koskettaa syvästi koko perhettä ja voi tuntua musertavalta.

Laaja-alaisesti ymmärrettynä ensitiedon antaminen on prosessi. Tietoa tulee täydentää ja antaa potilaan tilanteen tai sairauden muuttuessa. Lääketieteellisen tiedon lisäksi ensitieto sisältää myös esimerkiksi tietoa kuntoutuksesta, sosiaali- ja terveyshuollon tukimuodoista ja järjestöjen palveluista. Varhaisessa vaiheessa annettavaa ensitietoa on usein



hyvä täydentää vaiheittain. Kaikkea tietoa ei ole tarkoituksenmukaista antaa yhdellä kertaa. Uuden tiedon sisäistäminen etenkin sairauden alkuvaiheessa on vaikeaa. Riittävällä ja laadukkaalla ensitiedolla on kauaskantoinen merkitys. Sen tavoitteena on lisätä ymmärrystä sairaudesta ja sen hoidosta sekä tukea ja ohjata sairastunutta ja hänen läheisiään tunnistamaan omia voimavarojaan ja löytämään arjessa selviytymistä tukevia keinoja. Ensitieto luo perustan, jonka varaan sairastunut ja hänen läheisensä voivat alkaa jäsentää tilannettaan sekä rakentaa uutta arkea ja tulevaisuutta. Puutteellinen, epäselvä tai sävyltään epäonnistunut ensitieto voi jättää sairastuneen ja hänen läheisensä epätietoisuuden tilaan ja aiheuttaa haittaa, jonka korjaaminen voi olla myöhemmin vaikeaa.

## **Perinnöllisyysneuvonta**

Perinnöllisyysneuvonnan tavoitteena on tarjota potilaalle tai perheelle selkeää ja luotettavaa tietoa sairaudesta, sen periytymisestä ja uusiutumisriskistä. Perinnöllisyysneuvonta on tapahtumaketju, joka käynnistyy, kun perhe tai potilas tiedustelee perinnölliseen tai sellaiseksi epäiltyyn sairauteen liittyviä asioita terveydenhuollon ammattilaiselta tai lääkäri toteaa perinnöllisen sairauden potilaallaan. Neuvontaa hakeva henkilö saattaa itse olla sairas tai sairaan henkilön terve sukulainen. Tavallisimmin perinnöllisyysneuvontaa antaa perinnöllisyyslääketieteen ammattilainen, perinnöllisyyslääkäri tai -hoitaja.

Perinnöllisyysneuvonta auttaa lihastautia sairastavaa, tämän perhettä tai sukulaisia hahmottamaan taudin periytymistapaa ja toistumisriskiä. Perinnöllisyysneuvonnan yhteydessä kartoitetaan suositusten mukaiset seurantarpeet ja tehdään tarvittavat läheteet eri erikoisaloille. Neuvonnassa voidaan käsitellä myös perhesuunnitteluun liittyviä asioita. Psykkisen tuen tarpeesta keskustellaan ja tarvittaessa tehdään lähete psykologille tai järjestetään esimerkiksi keskustelu psykiatrisen sairaanhoitajan kanssa. Potilaille ja heidän perheilleen kerrotaan vertaistuen mahdollisuudesta ja myös kolmannen sektorin tarjoamasta tuesta.

Perinnöllisyysneuvonnan yhteydessä keskustellaan myös siitä, ketkä potilaan sukulaisista voivat halutessaan olla perinnöllisyyslääketieteen poliklinikalle yhteydessä mahdollista neuvontaa ja geenitestausta varten. Potilaalle annetaan perinnöllisyyslääketieteen poliklinikan yhteystiedot sukulaisille välitettäväksi. Tarvittaessa neuvonta sekä mahdolliset diagnostiset, ennakoivat ja kantajatutkimukset ulotetaan laajemmin suvun jäsenille. Perinnöllisyysneuvonnassa keskeistä on, että sairastunut tai perhe tekee itse elämänsä koskevat päätökset, ja ammattilaisen roolina on toimia puolueettomana tukijana ja tiedon välittäjänä. Perinnöllisyysneuvontaa on tarjolla kaikkien yliopistosairaaloiden poliklinikoilla. Ne ovat lähete-poliklinikoita ja useimmiten potilaat hakeutuvat poliklinikalle joko neurologin tai oman terveyskeskuslääkärin lähettämänä.

## 5. Lihastautien hoito ja kuntoutus

---

Lihastaudit vaikuttavat usein toimintakykyyn monin eri tavoin, minkä vuoksi sairastava voi tarvita useiden eri asiantuntijoiden tukea. Hoitavan lääkärin, sairaanhoitajan, kuntoutusohjaajan ja fysioterapeutin lisäksi mukana voi olla esimerkiksi puhe- ja toimintaterapeutti sekä psykologi. Sosiaalityöntekijä neuvoo etuuksiin ja palveluihin liittyvissä kysymyksissä. Tarvittaessa hoitoon osallistuvat myös muut erikoislääkärit, kuten ortopedi, keuhkolääkäri tai perinnöllisyyslääkäri. Käytännön toteutus suunnitellaan aina yksilöllisesti ja toteutus riippuu lihastaudin tyypistä, sen etenemisestä ja oireiden vaikeusasteesta. Koska useimpiin lihastauteihin ei ole saatavissa taudin kulkuun vaikuttavaa tai parantavaa lääkehoitoa, hoito on pääasiassa oireenmukaista ja kuntouttavaa.

### Hoidon seuranta

Lihastautien diagnostiikka sekä hoidon suunnittelu ja aloitus kuuluvat erikoissairaanhoidon vastuulle, mutta hoidon seuranta vaihtelee sairauden luonteen ja etenemisen mukaan. Kaikki lihastaudit eivät edellytä seurantaa neurologian poliklinikalla. Hyvin hitaasti eteneviä, stabiileja tai ennakoitavia lihassairauksia voidaan seurata perusterveydenhuollossa, tarvittaessa neurologia konsultoiden. Mikäli oireet muuttuvat tai sairauden kulku poikkeaa odotetusta, potilas voidaan ohjata uudelleen erikoissairaanhoidon arvioon. Osa potilaista jää erikoissairaanhoidon seurantaan. Tällaisia ovat esimerkiksi potilaat, joiden sairauden syy on epäselvä sekä potilaat, joiden kuntoutus tai hoito on vaativaa.

Lihastautia sairastavan lapsen hoidon ja seurannan vastuu on lastenneurologilla. Seurantakäynnit toteutuvat yleensä 6–12 kuukauden välein, ja tarvittaessa tiheämmin. Vastaanotolla arvioidaan lapsen vointia ja toimintakykyä, tutkitaan lapsi sekä sovitaan jatkotutkimuksista, hoidosta ja kuntoutuksesta yhteistyössä perheen kanssa. Lasten lihastauteihin liittyy usein kehityksen hidastumista, minkä vuoksi valtaosa lapsipotilaista käy lääkärin, fysioterapeutin ja sairaanhoitajan lisäksi puheterapeutin, toimintaterapeutin ja psykologin tutkimuksissa ja seurannassa.

# Lihastautia sairastavan nuoren hoidon siirtyminen aikuispuolelle

Transitiolla tarkoitetaan pitkäaikaisen sairauden hoitovastuun siirtymistä lastenneurologian puolelta aikuispuolen seurantaan. Uusien hoitomahdollisuuksien ja kokonaisvaltaisesti kehittyneen hoidon ansiosta yhä useammat lihastautia sairastavat lapset elävät pidempään kuin aiemmin. Tämän myötä myös entistä useampi nuori siirtyy hoitopolulle lastenneurologian puolelta aikuispuolen hoitoon. Sujuvalla transiivaiheen hoidolla varmistetaan lapsuudessa saavutettujen hoitotulosten pysyvyys. Onnistunut transiio vaatii suunnitelmallisuutta ja valmistelua sekä johdonmukaisuutta.

Siirtyminen aikuispuolen hoitoon on merkittävä vaihe nuoren potilaan hoitopolussa, ja se herättää aiheellisesti paljon ajatuksia, tunteita sekä kysymyksiä niin vanhemmissa kuin nuorella itsessään. Siirtymä ei ole vain terveydenhuoltoon ja sen järjestämiseen liittyvä muutos. Siirtymävaihe osuu usein ajankohtaan, jolloin nuori voi käydä läpi monia suuria elämänmuutoksia (esimerkiksi opiskeluun liittyvät muutokset; uusi koulu ja mahdollisesti muutto sen perässä, uudet kaverit ja muut muutokset ihmissuhteissa). Nuoruudessa itsenäisyyden lisääminen ja oman elämän hallinta ovat tärkeitä tavoitteita. Samalla vastuu omasta hoidosta alkaa vähitellen siirtyä vanhemmilta nuorelle itselleen. Etenevä sairaus sekä mahdollinen riippuvuus toisten avusta voivat tehdä tästä vaiheesta haasteellisen, mikä korostaa nuoren omahoitoisuustaitojen tukemisen merkitystä.

Ihanteellisessa tilanteessa siirtymävaihe lastenneurologialta aikuispuolelle on huolellisesti suunniteltu prosessi, jolla on selkeät tavoitteet ja jossa huomioidaan potilaan lääketieteelliset, psyykkiset sekä sosiaaliset tarpeet. Käytännössä siirtymävaihe on kuitenkin usein haasteellinen, kun on kyse monimutkaisista sairauksista. Tyypillisesti pitkäaikaista sairautta sairastava nuori siirtyy erikoissairaanhoidossa lasten hoitoyksiköistä aikuisten hoitoyksiköihin 16-vuotiaana. Nuoren valmiutta pohditaan kuitenkin yksilöllisesti. Keskustelut siirtymästä on hyvä aloittaa nuoren kanssa yläkouluiässä.

Siirtymä lastenneurologiasta aikuispuolen hoitoon tapahtuu lähetteen perusteella. Läheteläaditaan lastenneurologialla, ja aikuispuoli arvioi jatkohoidon toteutumipaikan. Usein lasten- ja aikuispuolen hoitopaikoilla on yhteinen sähköinen potilaskertomus, jolloin tiedot ovat molempien käytettävissä. Jos yhteistä järjestelmää ei ole, lastenpuolen yksikkö toimittaa lähetteen mukana tarvittavat tiedot aikuispuolelle, ja aikuispuoli voi tarvittaessa pyytää lisätietoja. Tietojen siirtoon tarvitaan vain nuoren (hoidettavan) suostumus.

Kun siirtymä on toteutettu suunnitellusti, järjestelmällisesti sekä potilaslähtöisesti, hyötyvät siitä kaikki osapuolet: sairastava itse, hänen läheisensä sekä hoitoon ja kuntoutukseen osallistuvat ammattilaiset. Onnistunut siirtymä vahvistaa nuoren toimijuutta ja tukee hyvää elämänlaatua ja toimintakyvyn säilymistä aikuisuudessa.

## Lääkehoidot

Lihastautien lääkehoito on viime vuosina kehittynyt huomattavasti. Hoito on pitkään perustunut lähinnä oireiden lievittämiseen ja toimintakyvyn tukemiseen, mutta viimeisen vuosikymmenen aikana on saavutettu merkittäviä edistysaskelia. Tutkijat ovat pystyneet aiempaa paremmin selvittämään eri lihastautien taustalla olevia mekanismeja, tunnistamaan uusia mahdollisia hoitokohteita ja kehittämään niihin kohdennettuja hoitomuotoja.

Teknologian kehittyminen on vauhdittanut sekä diagnostiikkaa että hoitojen kehittämistä. Osaan lihastaudeista on jo kehitetty hoitomuotoja, joilla voidaan vaikuttaa itse sairauden perimmäiseen syyhyn. Esimerkiksi spinaaliseen lihasatrofiaan on nykyisin käytössä taudin kulkuun vaikuttavia hoitoja. Lisäksi osaan hermo-lihasliitoksen lihastauteihin sekä tulehduksellisiin lihastauiteihin on kehitetty täsmähoitoja, jotka hillitsevät elimistön virheellistä puolustusreaktiota tai parantavat hermoimpulssin välittymistä lihakseen. Osa uusista hoidoista ei toistaiseksi kuitenkaan kuulu suomalaisen palveluvalikoimaan, koska näyttö tehosta tai turvallisuudesta on vielä vajavaista. Lisäksi kaikkien uusien lääkkeiden käyttöönottoa ei pidetä perusteltuna, jos niiden hinnan arvioidaan olevan liian suuri suhteessa hoitovaikutuksen merkittävyyteen.

Lihastauiteihin liittyvien tutkimusten, erityisesti kliinisten lääketutkimusten, määrä kasvaa kuitenkin jatkuvasti. Maailmalla on käynnissä laajoja tieteellisiä ja kliinisiä hankkeita, joiden tavoitteena on kehittää uusia hoitomenetelmiä ja lääkkeitä useisiin eri lihassairauksiin. Vaikka osa hoidoista on vielä tutkimusvaiheessa, suunta on selvä: tulevaisuudessa yhä useampi lihastauti voi olla hoidettavissa tavalla, joka vaikuttaa sairauden syyhyn eikä pelkästään sen oireisiin.

### Kliiniseen lääketutkimukseen osallistuminen

Kliinisellä tutkimuksella tarkoitetaan lääketieteellistä tutkimusta, joka suoritetaan ihmisillä esimerkiksi lääkkeen tai hoitomenetelmän tehon ja turvallisuuden selvittämiseksi. Kliinisiä lääketutkimuksia säädellään ja valvotaan tarkasti useiden lakien ja viranomaisten toimesta. Ennen kuin uusi lääke päätyy potilaskäyttöön, sen on läpäistävä monivaiheiset tutkimus- ja testausprosessit, joilla varmistetaan valmisteen teho ja turvallisuus. Potentialisen lääkeaineen matka ideasta valmiiksi hoidoksi on pitkä ja kestää tavallisesti yli kymmenen vuotta.

Tutkimuksiin hakeudutaan tyypillisesti hoitavan lääkärin ohjaamana tai potilaan oman aktiivisuuden seurauksena. Lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskus (Fimea) ylläpitää listaa Suomessa osallistujia hakevista kliinisistä lääketutkimuksista [verkkosivuillaan](#). Lisäksi Euroopan unionissa ja Euroopan talousalueella käynnissä olevat kliiniset tutkimukset on koostettu [EU Clinical Trials Register -sivustolle \(euclinicaltrials.eu\)](#)

Tieteellisiin tutkimuksiin osallistuminen on aina vapaaehtoista. Lääketieteellisiin tutkimuksiin osallistuville annetaan tietoa tutkimuksesta sekä kirjallisesti että suullisesti. Tutkittaville kerrotaan, mikä on tutkimuksen tarkoitus, mitä tutkimukseen osallistuminen tarkoittaa ja mitkä ovat siitä koituvat mahdolliset hyödyt ja haitat. Tutkimukseen osallistuvat allekirjoittavat suostumuksen tutkimukseen. Suostumuksen ja tutkimukseen osallistumisen voi peruttaa koska tahansa, eikä siitä aiheudu kielteisiä seuraamuksia.

## Kuntoutus

Kuntoutus on keskeinen osa lihastautia sairastavan hoitoa. Sen päätavoitteena on tukea sairastavan toimintakykyä, itsenäisyyttä ja elämänlaatua sairaudesta huolimatta. Vaikka sairautta ei voitaisi parantaa, kuntoutuksella voidaan lihastauksissa ylläpitää toimintakykyä ja hidastaa sen heikkenemistä sekä tukea turvallista liikkumista ja osallistumista arkeen, työhön ja opiskeluun. Kuntoutus suunnitellaan aina yksilöllisesti yhdessä kuntoutujan kanssa, ja sen sisältö määräytyy lihastaudin tyypin sekä sairauden vaiheen mukaan. Kuntoutuksen tavoitteita tulee arvioida säännöllisesti, sillä kuntoutustarpeet voivat muuttua ajan myötä. Etenevissä lihastauksissa jatkuvan arvioinnin merkitys korostuu.

Kuntoutuksen oikea-aikainen aloittaminen ja johdonmukainen toteutus ovat keskeisiä kuntoutuksen tavoitteiden saavuttamiseksi. Kuntoutuja on itse keskeinen toimija prosessissa, ja hänen motivaationsa sekä sitoutumisensa kuntoutumistoimenpiteisiin ovat olennaisia kuntoutuksen onnistumisen kannalta. Ajoissa aloitetulla kuntoutuksella voidaan esimerkiksi ehkäistä haitallisten liike- ja toimintamallien muodostumista sekä nivelten jäykistymistä, joiden hoitaminen jälkikäteen on haastavampaa kuin niiden ennaltaehkäisy. Jo sairauden alkuvaiheessa, ennen merkittävää lihasheikkoutta, kuntoutuksessa voidaan keskittyä myös voimavarojen hallintaan ja oman jaksamisen tukemiseen. Esimerkiksi arjen toimien rytmittämisellä, tauoista huolehtimisella ja apuvälineiden oikea-aikaisella käytöllä voidaan vähentää lihastauksissa yleistä uupumusta.

Kuntoutus kattaa monenlaisia tukitoimia ja muotoja, jotka ulottuvat arjen toimintakyvyn edistämisestä opiskelun ja työelämän tukemiseen. Tässä oppaassa keskitytään erityisesti toimintakykyä tukevaan eli lääkinälliseen kuntoutukseen. Lääkinälliseen kuntoutukseen kuuluu kuntoutusneuvonta ja -ohjaus, toiminta- ja työkyvyn sekä kuntoutustarpeen arviointi, kuntoutustutkimus (kuntoutumismahdollisuuksien selvittäminen), toimintakyvyn hidastamiseen ja ylläpitämiseen tähtäävät terapiat ja muut tarvittavat toimenpiteet, apuvälinepalvelut, sopeutumisvalmennus sekä kuntoutusjaksot laitos- tai avohoidossa. Lihastautia sairastava voi hyötyä myös opiskeluun, sosiaaliseen pärjäämiseen ja työkykyyn liittyvistä kuntoutuksen muodoista. Koulunkäyntiä, opiskelua ja työelämää koskevissa asioissa käsitellään lyhyesti niitä kuntoutuksen muotoja, jotka liittyvät näihin elämäntilanteisiin. Kuntoutusjärjestelmä on useiden eri vastuutahojen myötä vaikeaselkoinen. Kuntou-

tusta järjestävät eri tarpeisiin sosiaali- ja terveydenhuolto (hyvinvointialueet), Kela, vakuutus- ja työeläkelaitokset, opetustoimi, TE-palvelut sekä työterveyshuolto. Hyvinvointialueet vastaavat terveydenhuoltolain mukaisesta lääkinnällisestä kuntoutuksesta ja sosiaalihuoltolain mukaisesta sosiaalihuollon kuntoutuksesta. Kela korvaa vaativaa lääkinnällistä kuntoutusta, ammatillista kuntoutusta sekä harkinnanvaraista kuntoutusta. Työeläkelaitokset kustantavat ammatillista kuntoutusta.

Kuntoutukseen ohjautetaan tyypillisesti hoitavan lääkärin tai muun terveydenhuollon ammattilaisen arvion perusteella. Kuntoutustarve kirjataan osaksi hoito- tai kuntoutussuunnitelmaa, jonka pohjalta tehdään tarvittavat lähetteet. Palvelu voidaan toteuttaa julkisessa terveydenhuollossa, Kelan kuntoutuksena tai yksityisenä palveluna tilanteen mukaan. Kuntoutuspalvelujen järjestäminen ja saatavuus voivat vaihdella hyvinvointialueittain ja yksilöllisen tilanteen mukaan. Hoitava taho auttaa arvioimaan sopivimman kuntoutusmuodon ja ohjaa tarvittaessa oikean palvelun piiriin.

Yksityiskohtaisempia tietoja eri kuntoutusmuodoista ja niiden järjestämisperusteista löytyy [järjestöjen sosiaaliturvaoppaasta \(Verkkosivu\)](#) sekä [Kelasta](#) (vaativa lääkinnällinen kuntoutus ja harkinnanvarainen kuntoutus) ja hoitavan tahon ja oman hyvinvointialueen kuntoutusohjaajalta/sosiaalityöntekijältä. Lihastautiliiton asiantuntijat neuvovat myös kuntoutukseen, etuuksiin ja palveluihin liittyvissä kysymyksissä.

## Kuntoutussuunnitelma

Kuntoutussuunnitelma on kirjallinen asiakirja, joka ohjaa kuntoutusprosessia. Siinä määritetään lääketieteellisen tutkimuksen ja kuntoutujan kanssa käytyjen keskustelujen pohjalta tarvittavan kuntoutuksen määrä ja toteutustavat. Suunnitelma laaditaan yhteistyössä kuntoutujan ja hoitavan lääkärin kanssa, ja tarvittaessa siihen osallistuu myös muita kuntoutuksen ammattilaisia.

Kuntoutussuunnitelma sisältää tiedot kuntoutujan tämänhetkisestä toimintakyvystä, arjen sujumisesta eri ympäristöissä ja opiskelu- tai työtilanteesta. Siinä kuvataan aiemman kuntoutuksen vaikutukset, asetetaan kuntoutumisen tavoitteet ja määritetään tarvittavat kuntoutuspalvelut. Lisäksi suunnitelmasta käy ilmi sen voimassaoloaika sekä seurannan vastuutaho.

Kuntoutussuunnitelma vaatii huolellisen valmistelun lisäksi suunnitelman noudattamista sekä säännöllistä arviointia ja seurantaa. Kuntoutussuunnitelma laaditaan tyypillisesti 1–3 vuoden ajaksi. Kuntoutussuunnitelma on lakisääteinen edellytys tiettyjä etuuksia tai palveluja haettaessa. Esimerkiksi Kelan vaativan lääkinnällisen kuntoutuksen myöntäminen edellyttää, että asiakkaalla on asianmukainen julkisen sektorin laatima kuntoutussuunnitelma. Kuntoutussuunnitelma on ammattilaisen arvio kuntoutuksen tarpeesta, ja sitä käytetään kuntoutuspäätösten tekemisen pohjana. Se ei kuitenkaan takaa, että haettua kuntoutusta myönnetään tai että kuntoutusta toteutetaan suunnitelman mukaisessa laajuudessa.

## Hoitoon ja kuntoutukseen osallistuvat ammattilaiset

Lihastautien hoito ja kuntoutus edellyttävät usein useiden eri ammattilaisten yhteistyötä. Seuraavaksi kuvataan eri kuntoutusmuotoja ja ammattilaisia, jotka voivat sairauden tyypistä ja yksilöllisestä tilanteesta riippuen olla osana lihastautia sairastavan henkilön hoitoa ja kuntoutusta.

### Fysioterapia

Fysioterapia on oleellinen osa lihastautia sairastavan kuntoutusta. Sillä pyritään vaikuttamaan lihastautia sairastavan mahdollisuuksiin pysyä mahdollisimman toimintakykyisenä sairaudesta riippumatta. **Fysioterapeutilla** on erikoisosaamista tuki- ja liikuntaelimistön tutkimisesta ja arvioinnista. Fysioterapeutti pystyy suunnittelemaan harjoitteita ja kuntoutusta, jotka tukevat lihasten toimintaa, liikkumista ja päivittäisistä toiminnoista selviytymistä. Koska lihastaudit ilmenevät monella eri tavalla, ei ole olemassa yhtä oikeaa ja yhtenäistä lihastautien fysioterapia-menettelmää. Lihastautia sairastavan fysioterapia voi olla hyvin erityyppistä riippuen sairaudesta ja sen aiheuttamista rajoitteista ja vaivoista. Fysioterapeutin tulee tunnistaa lihastautia sairastavan yksilölliset tarpeet ja suunnitella tarvittavat harjoitteet niiden perusteella. Fysioterapiassa tarkasteltavia ja harjoitettavia asioita ovat ryhti, liikeradat, lihaskunto, hengitystoiminta, tasapaino ja koordinaatio. Fysioterapian avulla pyritään myös lievittämään sairaudesta mahdollisesti johtuvia kipuja. Fysioterapiassa voidaan arvioida myös apuvälineiden tarvetta. Fysioterapiaa voidaan toteuttaa eri ympäristöissä, kotona, kuntoutuslaitoksissa, terveyskeskuksissa ja erikoissairaanhoidossa. Perusfysioterapian rinnalla voi olla käytössä esimerkiksi allasterapia ja hengitysfysioterapia. Lääkärin laatiman kuntoutussuunnitelman perusteella voidaan myöntää yksilöllistä fysioterapiaa joko hyvinvointialueen järjestämänä lääkinnällisenä kuntoutuksena tai Kelan vaativana lääkinnällisenä kuntoutuksena.

### Kuntoutusohjaus

Kuntoutusohjaus on kuntoutusohjaajan antamaa lakisääteistä, potilaille maksutonta palvelua, jonka tavoitteena on auttaa pitkäaikaissairasta tai vammaista henkilöä saavuttamaan ja ylläpitämään mahdollisimman hyvää toimintakykyä, hyvinvointia ja elämänhallintaa. **Kuntoutusohjaaja** tukee lihastautia sairastavan henkilön kuntoutumista ja arjessa selviytymistä

hänen omassa elinympäristössään, kuten kotona, koulussa ja työssä. Kuntoutusohjaaja auttaa hahmottamaan kuntoutuksen kokonaistilannetta ja ohjaa sopivien tukipalvelujen pariin. Kuntoutusohjaaja koordinoi ja seuraa kuntoutusta avohoidossa. Kuntoutusohjaaja voi toimia yhdyshenkilönä eri toimijoiden, kuten sairaalan, kodin, työpaikan, koulun, varhaiskasvatuksen sekä muiden hoito- ja kuntoutustahojen ja viranomaisten välillä.

Aloite kuntoutusohjaukseen voi tulla potilaalta tai hänen läheisiltään, hoito- ja kuntoutustyöntekijöiltä, terveys-, sosiaali- tai koulutoimimesta tai muilta tahoilta. Lähetettä ei tarvita.

### **Keuhkolääkäri**

Lihastauti voi vaikuttaa hengitykseen, yskimiseen ja kurkunpään toimintaan osallistuviin lihaksiin, minkä vuoksi hengitykseen liittyvät komplikaatiot ovat yleisiä lihastauteja sairastavilla henkilöillä. Lihastaudit eivät usein kuitenkaan vaikuta itse keuhkoihin. Lihastauti voi heikentää kaikkia hengityksen osa-alueita: itse hengitystä, hengitysteiden puhdistumista ja hengitysteiden suojausta. Levossa esiintyvä hengenahdistus on tyypillinen merkki hengitysvajauksesta, mutta se ei välttämättä ilmene selkeästi lihastautien alkuvaiheessa, koska hengitysilmoilla on normaalisti suuri varareservi. Hengitystoimintaa tulisikin seurata asianmukaisin testein, jotta hengitysilmojen heikkeneminen voidaan tunnistaa ajoissa. Esimerkiksi fysioterapeutin tekemillä mittauksilla ja arvioinneilla on erityisen tärkeä merkitys lihastautia sairastaville. Jos hengityksen perusmittauksissa saadut tulokset jäävät alle suositusarvojen, potilas tulee ohjata tarkempiin tutkimuksiin ja tarvittaessa arvioon hengitystukihoitoon tarpeesta.

Hitaasti kehittyvä hengitysvajaus aiheuttaa oireita yleensä ensin yön aikana. Hengitysvajaus ja hiilidioksidipitoisuuden nousu voivat aiheuttaa monenlaisia oireita. Tyypillisiä merkkejä ovat raskuuden siedon heikentyminen ja hengenahdistus sekä aamupäänsärky ja tokkuraisuus. Päivän aikana voi esiintyä väsymystä, uneliaisuutta, uupumusta, ärtyneisyyttä ja keskittymiskyvyn heikkenemistä. Lisäksi voi ilmetä ruokahalun heikkenemistä, ruoan menemistä toistuvasti ”väärään kurkkuun” sekä lisääntyneitä infektioherkkyyttä ja toistuvia keuhkokuumeita. Mikäli testien perusteella havaitaan, että hiilidioksidi ei poistu verenkierrosta riittävästi, voidaan harkita hengitystukilaitteen käyttöönottoa. Hyvin toteutettu hengitystukihoito poistaa hengitysvajauksen oireet ja vähentää infektioherkkyyttä.

Jos lihastauti vaikuttaa hengitykseen, hoitotiimissä olisi hyvä olla hengitysvajauksen hoitoon perehtynyt lääkäri ja hoitaja, joihin potilas voi olla yhteydessä, jos hengitys alkaa vaikeutua tai ilmenee uusia oireita. Hengityshoitoon erikoistuneita asiantuntijoita voivat olla keuhkolääkärit ja anestesia- ja lääkärit sekä asiantuntijasairaanhoitajat. Myös hengitysoireiden osalta on huomioitava, että oireet voivat vaihdella suuresti sairauden tyypistä ja etenemisestä riippuen, minkä vuoksi hoitokäytännöt eivät ole kaikille potilaille yhteneviä. Hengitysvajauksen ja unenaikaisten hengityshäiriöiden hoidon kulmakivenä on noninvasiivinen ventilaatio-tuki (NIV).

## **Ortopedi**

Ortopedit ovat lääkäreitä, jotka ovat erikoistuneet tuki- ja liikuntaelimestön sairauksiin – eli luihin, niveliin sekä niitä ympäröiviin lihaksiin, jänteisiin ja nivelsiteisiin. Ortopedit toimivat yleensä konsultteina, kun tarvitaan arviota luuston tai nivelten ongelmista erityisesti kirurgisen hoidon näkökulmasta. Vaikka lihastaudit eivät yleensä vaikuta suoraan luihin, pitkäaikainen lihasheikkous voi aiheuttaa muutoksia luustossa ja nivelissä. Esimerkiksi niveliä tukevat lihakset voivat jäykistyä ja lyhentyä, mikä johtaa nivelten virheasentoihin. Näiden ehkäisyssä tärkeää on säännöllinen liikeharjoittelu, asentohoito, tukien käyttö ja joissakin tapauksissa leikkaushoito. Lihasheikkous voi vaikuttaa myös selkärangan asentoon ja aiheuttaa skolioosia, jossa selkäranka kaartuu sivulle. Sen etenemistä seurataan säännöllisesti, ja tarvittaessa ortopedi arvioi tukien tai leikkauksen tarpeen.

## **Kardiologi**

Kardiologi on sydänsairauksiin erikoistunut lääkäri. Joihinkin lihastauteihin voi liittyä sydämen toiminnan häiriöitä ja sydänlihaksen sairautta, kardiomyopatiaa. Sydänsairaudet ovatkin merkittävä sairastavuutta ja kuolleisuutta lisäävä tekijä tietyissä lihastauksissa. Sydämen tilan arviointi kuuluu olennaisena osana näiden potilaiden hoitoa. Kardiologin varhainen mukaan ottaminen, riskipotilaiden tunnistaminen ja tiivis yhteistyö muun hoitotiimin kanssa parantavat hoidon laatua ja voivat ehkäistä vakavia sydänkomplikaatioita. Sydänoireiden eteneminen vaihtelee lihastaudista ja yksilöstä riippuen, minkä vuoksi seurannan tarpeet arvioidaan sairauskohtaisesti.

## Puheterapia

Osa lihastaudeista vaikuttaa puheen tuottamiseen sekä syömiseen ja nielemiseen osallistuvien lihasten toimintaan. Synnyntäisissä lihastaudeissa lihasheikkous voi vaikeuttaa vastasyntyneen imemistä ja ruokailua, ja letkuruokinta voi tulla tarpeeseen. Myös suun motoriaan kuntoutus on tärkeää ruokailun ja puheen kehityksen kannalta. Lisäksi vanhemman ja lapsen välisen vuorovaikutuksen kehittyminen voi vaatia tukea. Myöhemmin alkavissa lihastaudeissa puhe- ja nielemisoireet voivat ilmaantua sairauden edetessä tai joissain tapauksissa olla sairauden ensioireita. Puheterapia on lääkinällisen kuntoutuksen muoto, jonka tavoitteena on edistää toiminta- ja kommunikaatiokykyä arjessa.

**Puheterapeutti** arvioi ja kuntouttaa vaikeuksia, jotka liittyvät seuraaviin osa-alueisiin: puhe, kieli, kommunikaatio, ääni, lukeminen ja kirjoittaminen, syöminen ja nieleminen sekä suun motorinen toiminta. Puheterapia pohjautuu yksilölliseen suunnitelmaan, jonka tavoitteet ja toteutus sovitaan yhdessä puheterapeutin, kuntoutujan ja tarvittaessa hänen läheistensä kanssa. Puheterapian avulla voidaan ylläpitää puhekykyä ja parantaa puheen selkeyttä. Mikäli puheen tuottaminen vaikeutuu merkittävästi, voidaan ottaa käyttöön puhetta tukevia tai korvaavia keinoja ja apuvälineitä. Puheterapiaan ohjautetaan terveydenhuollon ammattilaisen läheteellä, joka tehdään yleensä hoitavan tahon toimesta.

## Ravitsemusterapia

Lihastauteihin voi liittyä erilaisia ravitsemukseen liittyviä haasteita. Esimerkiksi lihastaudin aiheuttama lihasheikkous johtaa usein liikkumisen vähenemiseen ja sitä kautta energiankulutuksen pienenemiseen, mikä voi altistaa ylipainon kertymiselle. Osaan lihastaudeista taas liittyy kasvon ja nielun alueen lihasheikkoutta, jotka voivat vaikeuttaa syömistä ja alentaa ravinnon saantia ja altistaa aliravitsemustilan kehittymiseen. Merkittävimmät ravitsemukseen liittyvät ongelmat tulee kartoittaa ja ratkaista **ravitsemusterapeutin** avulla. Ravitsemusterapeuteilta saa luotettavaa ja ajantasaista tietoa ravitsemuksesta. Ravitsemusterapiaan ohjataan lääkärin läheteellä tai muun sovituksen työnjaon mukaisesti.

## Toimintaterapia

Toimintaterapia on lääkinällisen kuntoutuksen muoto. Toimintaterapian tavoitteena on tukea eri-ikäisten ja erilaisissa elämäntilanteissa olevien ihmisten sujuvaa arkea siten, että he voivat selviytyä päivittäisistä toiminnoista, opiskella, käydä työssä ja osallistua itselleen merkitykselliseen vapaa-aikaan. Toimintaterapian avulla tuetaan niitä valmiuksia ja taitoja, joita tarvitaan arjen toiminnoista suoriutumiseen. Apuvälineiden tarpeen arviointi ja kodin muutostöiden suunnittelu kuuluvat myös toimintaterapiaan. Terapian sisältöön vaikuttavat muun muassa kuntoutujan ikä ja elämäntilanne ja hänen toiveensa. Toimintaterapiaan tarvitaan terveydenhuollon ammattihenkilön tekemä arvio kokonaistilanteesta sekä kuntoutussuunnitelma, joista ilmenee kuntoutuksen tarve.

## Terveyssozialityö

Lihastautia sairastavalla on mahdollista saada useita tukitoimia ja palveluja, mutta näiden hahmottaminen voi olla sairastavalle ja hänen läheisilleen hankalaa. Terveyssozialityö on terveydenhuollossa tapahtuvaa sosialityötä ja ohjausta ja se on osa kokonaisvaltaista hoitoa.

**Terveyssozialityöntekijä** tukee potilasta sairauden tai vamman myötä muuttuneessa elämäntilanteessa. Sosialityöntekijä ohjaa ja neuvoo sosialiturvaan, taloudellisiin etuuksiin sekä sosiali-, terveys- ja kuntoutuspalveluihin liittyvissä asioissa. Sosialityöntekijä tekee arvion potilaan sosialisesta tilanteesta yhdessä potilaan kanssa. Arvion tekoon voivat osallistua myös potilaan läheiset. Sosialityöntekijä auttaa tarkoituksemukaisten palvelujen ja tukitoimien hakemisessa ja järjestämisessä oikea-aikaisesti. Sosialityöntekijän palvelut ovat maksuttomia.

## Apuvälineet

Apuvälineet helpottavat arjen sujumista, mahdollistavat liikkumisen ja tukevat kotona ja kodin ulkopuolella toimimista. Lihastautia sairastavalle apuvälineet mahdollistavat tasavertaisen osallistumisen arkeen ja lisäävät omatoimisuutta. Arkea tukevia apuvälineitä voivat olla esimerkiksi liikkumista ja hengitystä tukevat ratkaisut, erilaiset pienapuvälineet, asumisympäristöön tehtävät apuvälineratkaisut sekä kommunikointia tukevat keinot. Apuvälineiden järjestämisestä ja kustantamisesta vastaavat eri toimijat apuvälineen käyttötarkoituksen mukaan. Hyvinvointialueet järjestävät lääkinällisen kuntoutuksen apuvälineet terveydenhuollon palveluna. Lääkinällisen kuntoutuksen apuvälineiden tarkoituksena on edistää kuntoutumista, tukea, ylläpitää tai parantaa toimintakykyä tai ehkäistä toimintakyvyn heikentymistä.



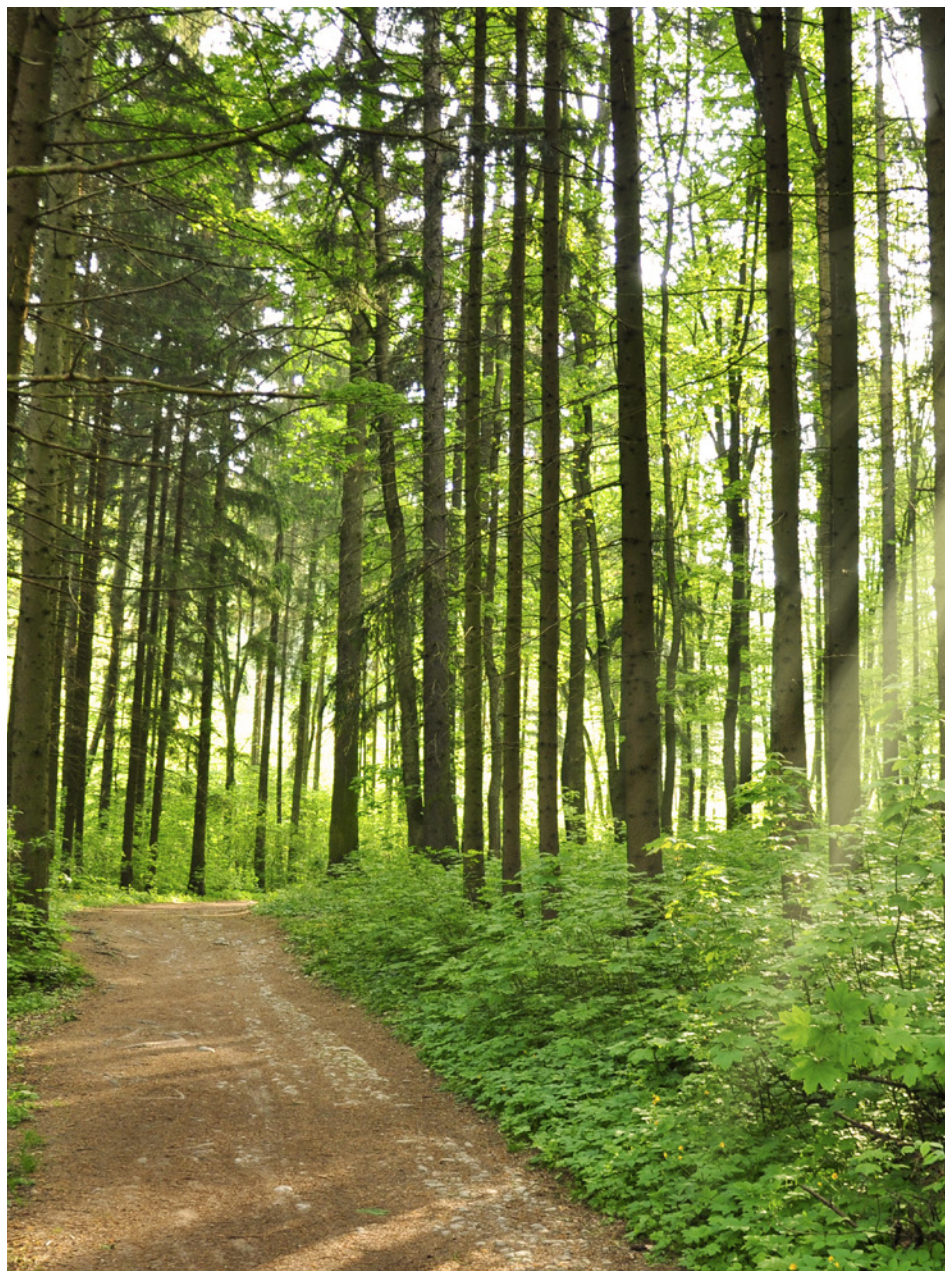
Apuvälineiden hankinta alkaa aina tarpeen arvioinnilla, jonka pohjalta laaditaan apuvälineen hankintasuunnitelma. Arviointi tehdään käyttäjälähtöisesti ja yksilöllisesti apuvälineisiin perehtyneen terveydenhuollon ammattilaisen tai kuntoutuksen apuvälineasiantuntijan toimesta. Arvioinnissa tulee huomioida potilaan toimintakyky, elämäntilanne ja elinympäristö. Apuvälineen käyttäjälle ja hänen läheiselleen on tarjottava riittävä ohjaus apuvälineen käytöstä, jotta apuvälineen käyttö on turvallista ja tarkoituksenmukaista. Apuvälinepalveluprosessi on osa kuntoutus-, hoito- tai palvelusuunnitelmaa. Hyvinvointialueen apuvälinepalvelut (arviointi, huolto ja korjaukset) ovat maksuttomia.

Perustason lääkinällisiin apuvälineisiin, joista vastaa hyvinvointialueen perusterveydenhuolto, ei tarvita lähetettä. Tällaisia apuvälineitä ovat esimerkiksi kävelykeppi, suihkutuoli, rollaattori ja manuaalipyörätuoli. Hyvinvointialueen erikoissairaanhoidon vastaa vaativista lääkinällisistä apuvälineistä, joita varten vaaditaan lähete. Tällaisia vaativia apuvälineitä ovat esimerkiksi kalliit liikunnan apuvälineet, kuten sähköpyörätuoli. Muita vaativan lääkinällisen kuntoutuksen apuvälineitä ovat erilaiset kalliit kommunikoinnin, tiedonsaannin ja ympäristön hallinnan apuvälineet. Yksittäiset ympäristön hallintaan liittyvät laitteet, kuten oven aukaisupainike ja ovipuhelin kuuluvat pääsääntöisesti sosiaalitoimen vastuulle.

Jos asiakkaalla on tarve saada perustason apuvälineitä, hän voi asioida oman asuinkuntansa apuvälinelainaamossa aukioloaikoina, usein ilman ajanvarausta. Apuvälinepalveluun voi olla yhteydessä myös etukäteen, jolloin voidaan sopia ajankohta apuvälineen noutoa varten ja järjestää tarvittava opastus apuvälineen käyttöön. Mikäli kyse on erikoissairaanhoidon kautta luovutettavasta apuvälineestä, apuvälineen saaminen edellyttää hoitavan tahon arviota ja lähetettä.

## Sopeutumisvalmennus

Sopeutumisvalmennuksella tuetaan vammaista henkilöä ja hänen perhettään vammasta tai sairaudesta johtuvassa elämäntilanteen muutoksessa. Sen tavoitteena on edistää vammaisen henkilön ja hänen perheensä toimintakykyä ja lisätä voimavaroja. Tärkeänä tavoitteena on myös vertaistuen hyödyntäminen. Sopeutumisvalmennusta järjestävät pääasiassa Kela ja hyvinvointialueet. Lisäksi järjestöt järjestävät sopeutumista tukevia kursseja sekä muuta kuntoutusta tukevaa toimintaa. Sopeutumisvalmennusta järjestetään kursseina, jotka sisältävät ryhmämutoista toimintaa, keskusteluryhmiä ja asiantuntijaluentoja. Sopeutumisvalmennukseen hakemista varten tarvitaan terveydenhuollossa tehty kuntoutussuunnitelma tai lääkärintodistus, jossa kyseistä kuntoutusta on suositeltu. Lisätietoa Kelan kuntoutus- ja sopeutumisvalmennuskursseista löytyy [Kela.fi-sivuilta](https://www.kela.fi/sivuilla). Oman alueen kuntoutusohjaaja osaa neuvoa myös muista mahdollisesti tarjolla olevista vaihtoehtoista.



## Palliatiivinen hoito

Palliatiivinen hoito tarkoittaa parantumatonta tai henkeä uhkaavaa sairautta sairastavan ihmisen ja hänen läheistensä aktiivista, kokonaisvaltaista tukemista. Sen tavoitteena on lievittää oireita ja kärsimystä sekä ylläpitää mahdollisimman hyvää elämänlaatua. Palliatiivinen hoito koskettaa kaikkia kroonista ja etenevää sairautta sairastavia, joiden sairaus heikentää elämänlaatua. Palliatiivista hoitoa ei ole rajattu tiettyyn sairauteen, ikään tai ajan-kohtaan. Palliatiivisen hoitolinjauksen jälkeen elämä voi jatkua vuosia, mutta yleisimmin kyse on kuukausista.

Sairastavan on hyvä tietää, miten palliatiivisen hoidon palveluketju etenee, mistä apua on saatavilla ja miten toimia, jos kotona selviytyminen ei ole enää mahdollista. Lihastautia sairastavan hyvä palliatiivinen hoito edellyttää, että hoitava henkilökunta perehtyy taudinkuvaan ja potilaan tilanteeseen huolellisesti ja keskustelee sekä sairaudesta että sen etenemisestä ja hoidosta avoimesti potilaan ja läheisten kanssa. Palliatiivisen hoidon tarpeen esiin ottaminen riittävän varhain sekä ajoissa laadittu hoitotahto luovat perustan elämän loppuvaiheen hoidon suunnittelulle. Hoidosta vastaava lääkäri ja muu hoitotiimi tekevät ennakoivan hoitosuunnitelman yhdessä potilaan ja hänen läheistensä tai laillisen edustajan kanssa. Suunnitelmassa määritellään hoidon tavoitteet eli hoitolinjaus, valittavat hoitokeinot sekä mahdolliset hoidon rajaukset. Sairauden edetessä hoitosuunnitelmaa voi tarkentaa ja muokata. Hoitoneuvottelun osana potilas voi myös tehdä kirjallisen hoitotahdon. Hoitotahto ilmaisee, millaista hoitoa potilas haluaa elämän loppuvaiheessa. Se myös auttaa läheisiä tekemään hoitoon liittyviä päätöksiä, jos potilas itse on estynyt. Hoitotahdossa voidaan määritellä myös se, milloin aktiivisesta elintoimintoja ylläpitävästä hoidosta luovutaan. Hoitohenkilökunnan tulee kunnioittaa hoitotahdon toiveita ja pyrkiä noudattamaan niitä mahdollisuuksien mukaan. Hoitotahdon voi tehdä Omakanta-palvelussa, suullisesti hoitavalle taholle tai kirjallisesti todistajien vakuuttamana. Hoitotahdolle ei ole virallista lomaketta, mutta esimerkiksi Terveystietokeskuksen sivuilta löytyy lomakepohjat, joita voi käyttää. On suositeltavaa, että hoitotahto tehdään aina kirjallisesti.

Hoidon rajausta tarkoittaa päätöstä pidättäytyä hyödyttömästä tai haitallisesta hoidosta. Kärsimystä aiheuttavaa hoitoa ei tulisi kenellekään antaa, ja on tärkeä keskustella hoitavan lääkärin kanssa hoidoista ja tutkimuksista, joista on viisasta pidättäytyä. Ihminen saa kieltäytyä mistä tahansa hoidosta, jolloin häntä hoidetaan muulla parhaalla mahdollisella tavalla. Elvytyskielto on tunnetuimpia hoidon rajoituksia. Ajoissa tehty päätös elvytyksestä pidättäytymisestä on myös pitkälle edenneen sairauden hyvää hoitoa. Elvytyksestä pidättäytyminen rajaa pois vain elvyttämisen sydämen lopettaessa toimintansa, kaikki muu auttava hoito toteutetaan normaalisti. Päätöksen voi tehdä potilas itse kirjaamalla sen hoitotahtoonsa, tai päätöksen voi tehdä myös hoitava lääkäri lääketieteellisin perustein.

Saattohoito on palliatiivisen hoidon viimeinen vaihe. Saattohoitopäätös tehdään, kun kuolema on todennäköinen lähipäivien tai viikkojen aikana. Saattohoitopäätös on lääketieteellinen päätös, ja sen tekee potilaan hoidosta vastaava lääkäri yhdessä potilaan kanssa. Saattohoidon aikana keskitytään potilaan kannalta merkityksellisiin asioihin, kuten välittömiin oireita lievittäviin hoitoihin, jäähyväisiin ja henkiseen tukeen. Saattohoidossa kuolemaa lähestyvälle pyritään takaamaan mahdollisimman arvokas ja oireeton loppuelämä, huomioiden samalla läheisten tarpeet. Saattohoidossa kuolemaa ei jouduteta, mutta elämää ei myöskään pitkitetä keinotekoisesti. Saattohoidon tavoitteena on rauhallinen ja turvallinen kuolema. Saattohoito voidaan toteuttaa kotona kotisairaalan turvin, palveluasumyksissä, sairaalan osastolla tai saattohoitokodissa.

## 6. Lihastautipotilaan arki ja palvelut

---

### Lastenneuvolapalvelu

Äitiys- ja lastenneuvolat tarjoavat lakisääteisiä terveyspalveluja odottaville perheille, alle kouluikäisille lapsille (0–6-vuotiaat) ja heidän huoltajilleen. Neuvolapalvelut ovat asiakkaille maksuttomia perusterveydenhuollon palveluita ja ne palvelevat ajanvarauksella. Hyvinvointialueella on järjestämisvastuu neuvolapalvelusta. Neuvolan tärkeimpiin tehtäviin kuuluu lapsen kasvun ja kehityksen seuraaminen sekä koko perheen terveyden, hyvinvoinnin ja turvallisuuden edistäminen. Neuvolassa tuetaan vanhempia ja huoltajia kasvatustyössä sekä vahvistetaan lapsen turvallista kasvuympäristöä. Neuvolalla on keskeinen rooli lasten lihastautien varhaisessa tunnistamisessa. Epäily lihastaudista voi herätä esimerkiksi, jos lapsen motorisessa kehityksessä havaitaan poikkeavuuksia tai kehityksen viivästymää. Tällöin lapsi on syytä lähettää erikoissairaanhoidon arvioon. Lihastautia sairastavan lapsen hoito ja seuranta tapahtuu ensisijaisesti erikoissairaanhoidossa lastenneurologien johdolla.

### Varhaiskasvatus ja esiopetus

Kaikilla alle kouluikäisillä lapsilla on yhtäläinen subjektiivinen oikeus kokopäiväiseen varhaiskasvatukseen. Varhaiskasvatuksessa lapsella on oikeus saada tukea heti, kun tuen tarve on havaittu. Lapsi saa yksilöllisesti kohdennettua ja eri tasoista tukea tarpeen mukaan. Jokaiselle perhepäivähoidossa ja päiväkodissa olevalle lapselle laaditaan oma henkilökohtainen varhaiskasvatussuunnitelma. Suunnitelma laaditaan yhteistyössä henkilöstön, huoltajan ja lapsen kanssa. Siihen kirjataan lapsen kehitykseen ja oppimiseen tarvitsema tuki sekä suunnitelma tuen antamisesta.

### Koulunkäynti, opiskelu ja niihin liittyvät palvelut

Koulunkäynti on keskeinen osa lapsen kasvua, kehitystä ja osallisuutta. Sujuva koulupolku muodostuu toimivan moniammatillisen ja monialaisen yhteistyön pohjalta, jossa tieto lapsen jaksamisesta ja tarvittavista tukitoimista kulkee kodin, koulun ja terveydenhuollon välillä. Koulutuksen järjestäjällä on velvollisuus varmistaa lihastautia sairastavalle lapselle ja nuorelle yhdenvertaiset koulunkäynti- ja opiskelumahdollisuudet. Yhdenvertaisuuslaki sekä YK:n vammaissopimus edellyttävät kohtuullisia mukautuksia, joilla turvataan vammaisen henkilön oikeus koulutukseen.

## Lihastautia sairastava lapsi koulussa

Lihastauti voi vaikuttaa oppilaan koulupäivään monin tavoin. Se voi ilmetä hitaampana työskentelyvauhtina, fyysisenä uupumuksena, liikkumisen haasteina tai joissakin tapauksissa kognitiivisen toiminnan haasteina. Osaan lihastaudeista liittyvä hengitystoimintojen heikentyminen voi lisätä infektioherkkyyttä, mikä saattaa näkyä runsaampina poissaoloina. Lihastaudin monimuotoiset oireet edellyttävät usein joustoja ja koulupäivän rytmittämistä. Tavoitteena on, että oppilas voi osallistua täysipainoisesti oman ryhmänsä toimintaan. Hyvin kohdennettu tuki, kuten apuvälineet, avustaja tietyissä tilanteissa, mahdollisuus taukoihin ja lisäaika tehtäville sekä esteetön kouluympäristö tukevat oppilaan jaksamista koulupäivän aikana.

Lihastautia sairastava lapsi tarvitsee usein koulussa avustajan (koulunkäynninohjaajan) tukea. Tuki voi olla oppimista mahdollistavaa avustamista tai avustaminen voi liittyä arjen perustoimintoihin, kuten liikkumiseen, ruokailuun tai henkilökohtaisesta hygieniasta huolehtimiseen. Avustamisen tarve ja toteutustavat ovat yksilöllisiä, ja oppilaan oma näkemys on tässä keskeinen. Mikäli lapsi tarvitsee hoitotoimenpiteitä koulupäivän aikana, on tärkeää sopia vastuut ja mahdollinen hoitoringin mukanaolo koulussa. Jos koulunkäynninohjaaja on vastuussa lapsen hoitotoimenpiteistä, hänen asianmukainen perehdytyksensä on erityisen tärkeää. Ennen koulunkäynnin alkua pidetään hoitoneuvottelu erityisjärjestelyiden suunnittelemiseksi. Koulunkäynninohjaajan poissaolojen ajaksi tarvitaan toimiva, ennakkoon mietitty ja sopimukseen kirjattu sijaisjärjestelmä. Lihastautia sairastava oppilas voi myös joutua olemaan koulusta poissa ikätovereitaan useammin hoitojaksojen tai sairaalakäyntien vuoksi, ja poissaolot voivat joskus venyä pitkiksi. Tällöin on tärkeää, että oppilas saa käyttöönsä poissaoloajaltaan muistiinpanot ja muut oppimateriaalit pysyäkseen opetuksen mukana. Digitaaliset oppimisympäristöt ja mahdollisuus osallistua opetukseen etäyhteyden välityksellä voivat tukea opiskelua myös silloin, kun fyysinen läsnäolo koulussa ei ole mahdollista. Opettajien ja vanhempien välinen säännöllinen ja avoin yhteydenpito auttaa ennalta koimaan poissaoloja ja tukee opintojen sujuvaa etenemistä.

Oppilaan siirtyessä kouluasteelta toiselle on tärkeää järjestää yhteinen suunnittelupalaveri, jossa käydään läpi oppilaan terveys, tukitoimet, avustaminen ja kuljetukset. Näin varmistetaan, että uudessa koulussa tiedetään oppilaan tuen tarpeet jo etukäteen ja niihin osataan varautua ajoissa.

*” Oppilas itse ja hänen perheensä ovat parhaita asiantuntijoita siitä, miten sairaus näkyy koulupäivässä ja koulunkäynnissä.”*

Lihastautiliitto on tehnyt työkalun, joka helpottaa lihastautia sairastavan lapsen kodin ja koulun välistä viestintää. Kyseessä on täytettävä lomake, jonka huoltajat täydentävät lapsensa tarpeiden mukaisesti ja antavat koululle. Lomake kokoaa olennaiset asiat esimerkiksi siirtymisistä, ruokailusta, välitunneista, apuvälineistä ja liikuntatunneista. [Lomake on ladattavissa Lihastautiliiton verkkosivuilta.](#)

## Koulunkäyntiä ja opiskelua tukevat apuvälineet

Perusopetuslain mukaisesti opetustoimi on velvollinen järjestämään vammaiselle tai erityistä tukea tarvitsevalle oppilaalle maksutta tarvittavat koulu- ja luokkakohdaiset apuvälineet. Koulunkäynnin apuvälineisiin voi kuulua esimerkiksi erilaiset kommunikointia tukevat materiaalit ja välineet, erityispulpetit ja tuolit sekä koulun tilojen esteettömyyttä parantavat ratkaisut (luiskat, sähköiset ovenavausjärjestelmät, hissien käyttö). Uudistetussa oppimisen tuessa apuvälineet ovat oppilaskohtaisia pedagogisia tukitoimia, joista päätetään opetuksen järjestäjän tekemällä tukea koskevalla päätöksellä, tarvittaessa yhteistyössä opiskeluhuollon kanssa. Henkilökohtaiset lääkinällisen kuntoutuksen apuvälineet järjestää terveydenhuolto osana lääkinällistä kuntoutusta.

Kela voi myöntää opiskeluun välttämättömiä, teknisesti vaativia ja kalliita apuvälineitä, kuten piste- ja isonäyttöjä, lukutelevisioita tai tietokoneita. Näitä voidaan myöntää peruskoulun ylemmillä luokilla, lukiossa tai muissa opinnoissa, jos apuväline on opiskelun kannalta välttämätön eikä sitä ole mahdollista saada koulun tai hyvinvointialueen kautta.

## Toisen asteen opinnot ja korkeakouluopinnot

Oppivelvollisuus jatkuu 18 ikävuoteen tai toisen asteen tutkinnon suorittamiseen asti. Oppivelvollisuuslain mukainen oikeus maksuttomaan koulutukseen jatkuu sen kalenterivuoden loppuun, jona opiskelija täyttää 20 vuotta. Tämä on erityisen tärkeää lihastautia sairastaville opiskelijoille, sillä sairauspoissaolot tai hitaampi opiskelutahti voivat viivästyttää valmistumista. Jos opintopolkuun sisältyy valmentavaa koulutusta, kuten TELMA-koulutusta (työhön ja itsenäiseen elämään valmentava koulutus) tai TUVA-koulutusta (tutkintokoulutukseen valmentava koulutus), maksuttomuuden keston liittyvät säännökset ovat joustavimmat.

Lihastautia sairastavalla nuorella jatko-opiskeluvalinnat voivat viedä aikaa, koska valintoja tehtäessä on kartoitettava mahdollisten oppilaitosten esteettömyys ja saatavilla olevat tukitoimet. Perusopetuksen jälkeisiä valintoja kannattaa alkaa pohtia hyvissä ajoin. Erilaisen vaihtoehtojen vertailussa voi käyttää apuna esimerkiksi Kelan järjestämää koulutuskokeilua, oppilaitosten omia tutustumisjaksoja tai ammattilaisen kanssa tehtävää koulu-

vierailua. Jotta nuori saa tukea heti opintojen alusta lähtien, kannattaa tuen tarpeista olla yhteydessä oppilaitoksen erityisopettajaan tai opinto-ohjaajaan.

Opiskelija voi saada yksilöllistä tukea esimerkiksi opinto-ohjauksesta sekä opiskeluhuollon ja hyvinvointipalvelujen ammattilaisilta, kuten kuraattoreilta, opintopsykologeilta ja opiskeluterveydenhuollosta. Erityistä tukea tarvitseville opiskelijoille voidaan tarjota henkilökohtaista ohjausta opintojen eri vaiheissa sekä yksilöllisiä järjestelyjä oppimistilanteisiin. Tällaisia voivat olla esimerkiksi rauhallinen tila, lisäaika koetilanteissa tai tehtävien palauttamiseen ja erilaiset apuvälineet. Jos ammatillisessa koulutuksessa, lukiossa tai korkeakoulussa opiskeleva vammainen tarvitsee opiskelua varten henkilökohtaisen avustajan tai liikkumisen tuen, se voidaan myöntää vammaispalvelulain perusteella.

Ammatillisessa koulutuksessa opiskelijalle laaditaan henkilökohtainen osaamisen kehittämissuunnitelma (HOKS), jossa määritellään opintojen tavoitteet sekä opiskelijan tarvitsemat yksilölliset ohjaukset ja tukitoimet. Lukio-opinnoissa oppimisen tuki perustuu opiskelijan yksilöllisten tarpeiden tunnistamiseen. Tuki voi sisältää sekä opiskelijakohtaisia tukitoimia että opiskeluympäristöön ja koko opiskeluyhteisöön liittyviä ratkaisuja, joilla edistetään opintojen sujuvuutta ja yhdenvertaisia mahdollisuuksia opiskeluun. Opiskelijan tukitoimet suunnitellaan yhteistyössä opiskelijan ja häntä opettavien aineenopettajien, erityisopettajien sekä opinto-ohjaajien kanssa. Tukitoimet voidaan kirjata opiskelijan pyynnöstä hänen henkilökohtaiseen opintosuunnitelmaansa. Vammaisten opiskelijoiden tuen tarpeisiin vastaamiseksi tehdään tarvittaessa yhteistyötä hyvinvointialueen kanssa. Opiskelijaa ohjataan tarvittaessa ylioppilaskokeiden erityisjärjestelyjen hakemisessa sekä niihin liittyvien lausuntojen hankkimisessa. Lisäksi opiskelijaa tuetaan vammaispalvelulain ja muiden lakien mukaisten palveluiden ja apuvälineiden hakemisessa. Opiskelijan jaksamista ja hyvinvointia tuetaan yhteistyössä opiskeluhuollon ja tarvittaessa muiden toimijoiden kanssa.

Kela myöntää koulunkäyntiin ja opiskeluun liittyviä tukia ja kuntoutusetuuksia, jos sairaus tai vamma heikentää olennaisesti nuoren tai aikuisen opiskelu- tai työkykyä. Etuuksien myöntäminen perustuu yksilölliseen arvioon. Kelan verkkosivuilta löytyy ajantasaiset ja tarkemmat tiedot opiskeluun ja koulutukseen liittyvistä tukimuodoista ja kuntoutusetuuksista. [Opintopolku.fi-verkkosivustolta](https://www.opintopolku.fi) löytyy tietoa eri opintovaihtoehdoista, opintoihin hakeutumisesta sekä esteettömästä ja saavutettavasta opiskelusta ja oppimisen tuen vaihtoehdoista.

## Koululaisen ja opiskelijan terveydenhuolto

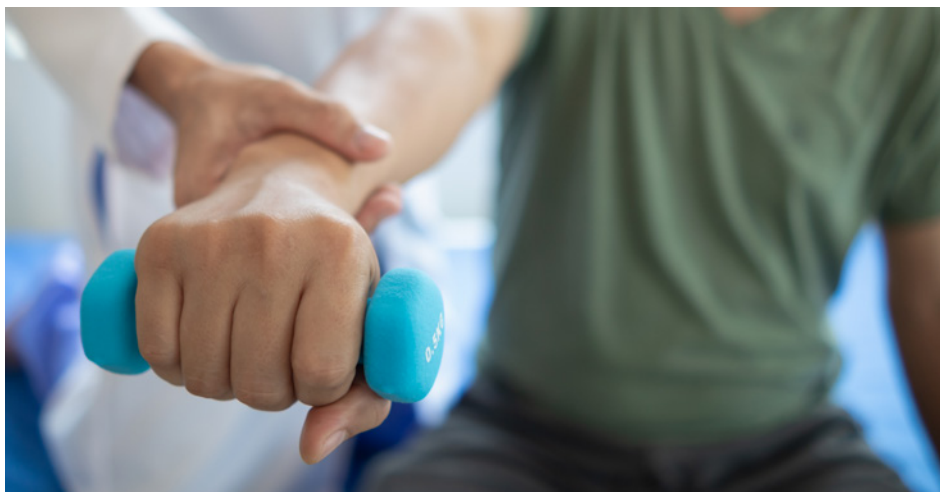
### Peruskoulu

Kouluterveydenhuolto on peruskoulun oppilaille tarkoitettu lakisääteinen palvelu, jonka tehtävänä on tukea lapsen kasvua, kehitystä ja hyvinvointia koulupäivien aikana. Se on osa koulujen monialaista opiskeluhuoltoa. Palvelut järjestää hyvinvointialue, ja ne ovat saatavilla koululla tai sen läheisyydessä. Kouluterveydenhuoltoa toteutetaan kouluterveydenhoitajan ja koululääkärin yhteistyönä ja se toimii linkkinä erikoissairaanhoidon sekä muihin terveydenhuollon palveluihin. Kouluterveydenhuoltoon ja opiskeluhuoltoon kuuluu myös psykologin ja koulukuraattorin palvelut. Lihastautia sairastaville lapsille kouluterveydenhuolto voi olla tärkeä tuki arjen sujuvuudessa ja koulunkäyntiin liittyvien terveyteen vaikuttavien asioiden huomioimisessa. Sairauksien hoito ei kuulu kouluterveydenhuollon tehtäviin. Sairastumistilanteissa tulee ottaa yhteyttä omaan terveysasemaan tai hoitavaan yksikköön. Oppilas voi mennä kouluterveydenhoitajan vastaanotolle joko sopimalla tapaa-misajan tai avoimilla, ilman ajanvarausta toteutuvilla vastaanotoilla. Kouluterveydenhuolto on oppilaille maksutonta.

### Toinen aste ja korkeakoulut

Opiskeluterveydenhuolto edistää opiskelijoiden terveyttä, hyvinvointia ja opiskelukykyä sekä tarjoaa perusterveydenhuollon palvelut. Palveluihin sisältyvät muun muassa hoidon tarpeen arviointi, sairaanhoito, suun terveydenhuolto sekä tarvittavat perusterveydenhuollon tutkimukset, fysioterapia ja ravitsemusterapia. Toisen asteen opiskelijoiden (lukio ja ammatillinen koulutus) terveydenhuollosta vastaa hyvinvointialue. Palvelut järjestetään joko oppilaitoksessa, sen läheisyydessä tai keskitetysti opiskeluterveydenhuollon omassa toimipisteessä. Palvelut ovat maksuttomia alle 18-vuotiaille, jonka jälkeen osa maksuista määräytyy asiakasmaksulain mukaisesti.

Korkeakouluopiskelijoiden opiskeluterveydenhuoltopalvelut järjestää Kela ja tuottajana toimii Ylioppilaiden terveydenhoitosäätiö (YTHS). Korkeakouluopiskelijat maksavat Kelalle lukukausittaisen terveydenhoitomaksun, joka kattaa YTHS:n tarjoamat opiskeluterveydenhuollon palvelut. Erillisiä käyntimaksuja ei peritä. YTHS tarjoaa yleisterveyden, mielen-terveyden ja suunterveyden palveluita kaikille perustutkintoa suorittaville opiskelijoille. Opiskeluterveydenhuoltoon eivät kuitenkaan kuulu päivystystoiminta ja muu kiireellinen sairaanhoito, sairauksien diagnostiikkaan liittyvät erityistutkimukset (kuten ENMG- ja magneettitutkimukset), pitkäaikaissairauksiin liittyvät erikoissairaanhoidon seurantakäynnit ja -tutkimukset, pitkäaikaissairauksien hoitotarvikkeet eivätkä terveydenhuoltolain mukainen lääkinnällinen kuntoutus tai siihen liittyvät apuvälineet. Tutkimustarpeet tulee kuitenkin tunnistaa YTHS:ssä, ja ohjata opiskelija tarvittaessa jatkotutkimuksiin ja hoitoon muualle terveydenhuoltoon. Opiskelijalla on myös oikeus käyttää kotikuntansa terveyspalveluita. Ajanvaraus YTHS:n tarjoamiin palveluihin tapahtuu hoidontarpeen arvioinnin kautta.



## Lihastauti ja työelämä

Lihastauti voi vaikuttaa työ- ja toimintakykyyn monin tavoin, mutta se ei suoraan tarkoita, että sairastava olisi työkyvytön tai automaattisesti osatyökykyinen. Työllä on monille merkittävä terveyttä ja hyvinvointia edistävä sekä toimintakykyä tukeva merkitys. Työ on jokaisen ihmisen perusoikeus.

Lihastautia sairastavien henkilöiden työkyvyn tukeminen edellyttää yksilöllistä suunnittelua ja ennakoivaa otetta. Sairastavan ei tarvitse selviytyä työelämän haasteista yksin. Työssä jatkamista tai työhön palaamista voivat tukea esimerkiksi sopivasti mitoitettu ja oikein valittu työ, työtehtävien ja työympäristön mukauttaminen, riittävä koulutus ja osaaaminen sekä viranomaisten tarjoama tuki työllistymiseen. Työn muokkausmahdollisuuksia käydään tavallisesti läpi työterveysneuvottelussa yhdessä työnantajan ja työterveyshuollon edustajien kanssa. Yhdenvertaisuuslain mukaisesti työnantaja on velvollinen tekemään kohtuullisia mukautuksia, jotta sairastunut pystyy jatkamaan työssään. Mukautukset voivat olla työympäristöön, työaikoihin tai työvälineisiin liittyviä muutoksia. Työnantaja voi hakea työllisyysalueilta työolosuhteiden järjestelytukea, jos työhön palkattavan tai työssä jo olevan henkilön vamma tai sairaus edellyttää uusia työvälineitä tai kalusteita, muutostöitä työpaikalla tai apua työssä toiselta työntekijältä. Työllisyysalueet voivat myös myöntää palkkatukea työnantajalle, joka palkkaa työttömän työnhakijan, jonka työskentelykyky on vamman tai sairauden vuoksi pysyvästi alentunut.

Yrittäjyys voi avata lihastautia sairastavalle mahdollisuuksia silloin, kun perinteisen työelämän rakenteet eivät tarjoa riittävästi joustoa. Monille lihastautia sairastaville yrittäjyys

on tarjonnut mahdollisuuden tehdä merkityksellistä työtä omilla ehdoilla. Oman yritystoiminnan rakentaminen voi tuoda kaivattua joustavuutta, hallinnan tunnetta ja elämänlaatua.

Työn muokkaamiseen sekä työllistymiseen on saatavilla ohjausta ja tukea kuntien työllisyyspalveluista, Kelasta, vakuutus- ja eläkeyhtiöiltä sekä Lihastautiliiton työelämäasian-tuntijalta. Oikeilla tukitoimilla moni voi jatkaa työssä tai työllistyä uudelleen sairaudesta huolimatta.

**Työterveyshuolto.** Kaikille työssä käyville työntekijöille kuuluu työterveyshuolto työsuhteen laadusta ja kestosta riippumatta. Työterveyshuollon tehtävänä on edistää turvallista ja terveellistä työympäristöä sekä tukea työntekijän työkykyä koko työuran ajan. Työterveyshuolto arvioi työssä olevien henkilöiden työ- ja toimintakykyä suhteessa työn vaatimuksiin. Työterveyspalvelusopimus työnantajan ja työterveyshuollon välillä määrittää, kuuluvatko sairaanhoitopalvelut työterveyden piiriin. Jos työnantajalla on vain lakisääteinen työterveyspalvelusopimus, ei perussairauksien hoito ole työterveyshuollossa mahdollista. Sairauden aiheuttaessa rajoituksia työssä selviämiseen tulee henkilö ohjata varaamaan aika työterveyslääkärin työkykyarvioon. Työkykyarvio on osa lakisääteistä työterveydenhuoltoa.

Kun työttömän henkilön terveydentila vaikuttaa hänen työllistymismahdollisuuksiinsa, työkyvyn arvioinnista ja tuen järjestämisestä vastaa ensisijaisesti perusterveydenhuolto. Työllisyysalueet ohjaavat asiakkaat tavallisesti työttömien terveystarkastuksia tekeväälle terveydenhoitajalle. Jos asiakkaalla on jo hoitosuhde, ohjaus voidaan tehdä myös hänen terveydentilansa tuntevalle lääkärille.

**Ammatillinen kuntoutus** tukee työkäisiä, joiden työkyky on uhattuna sairauden tai vamman vuoksi. Sen tavoitteena on edistää työhön paluuta työllistymistä ja työssä jaksamista. Ammatilliseen kuntoutukseen voi sisältyä muun muassa työ- ja koulutuskokeiluja, työhönvalmennusta, elinkeinotukea, työn tai opiskelun apuvälineitä ja tutkimuksia, jotka selvittävät kuntoutustarvetta ja mahdollisuuksia. Lakisääteistä ammatillista kuntoutusta järjestävät Kela, työeläkelaitokset ja vakuutusyhtiöt. Lakisääteinen ammatillinen kuntoutus on asiakkaalle maksutonta. Työeläkelaitokset vastaavat työelämään vakiintuneiden henkilöiden ammatillisesta kuntoutuksesta. Kela huolehtii työelämään vakiintumattomien henkilöiden kuntoutuksesta. Ammatilliseen kuntoutukseen hakeutumiseen saa tietoa ja ohjausta terveydenhuollon ja työterveyshuollon ammattilaisilta, kuntoutusohjaajilta ja sosiaalityöntekijöiltä sekä Kelan, työeläkelaitosten ja työllisyyspalveluiden asiantuntijoilta. Tarvittaessa hoidosta vastaava lääkäri laatii kuntoutussuunnitelman, jossa kuvataan ammatillisen kuntoutuksen tarve ja tavoitteet.

**Työllisyysalueet** ohjaavat ja neuvovat sekä henkilö- että yritysasiakkaita työnhauassa ja työntekijöiden rekrytoinnissa sekä osaamisen kehittämisessä. Työllisyysalueet voivat tarjota asiantuntija-arvioita, ammatinvalintaohjausta ja uraohjausta, valmennuksia ja työ-kokeiluja työllistymisen tueksi. Lihastautia sairastavan osalta tukitoimia voivat olla lisäksi palkkatuki rekrytointiin ja tuki työympäristön muutoksiin siltä osin kuin ne eivät kuulu työnantajan velvollisuuksiin.

## Mikä auttaa lihastautia sairastavaa jaksamaan työssä?

### Lihastautiliiton jäsenten kokemuksia

- **Esihenkilön tuki ja oikea asenne.**  
Ymmärtävä, joustava ja työntekijän vointia kuunteleva johtaminen
- **Työnkuvan ja tehtävien keventäminen.**  
Mahdollisuus muuttaa tehtäviä tai siirtyä kevyempiin työrooleihin
- **Joustavat työajat.**  
Osa-aikatyö, kevennetyt viikot ja työajan itsenäinen rytmittäminen.
- **Etätyön mahdollistaminen.**  
Työskentely kotoa silloin, kun voimavarat ovat vähissä
- **Esteetön ja ergonominen työympäristö.**  
Sähköpöydät, tukevat tuolit, apuvälineet, taukomahdollisuudet ja esteettömät tilat.
- **Työkavereiden henkinen ja käytännön tuki.**  
Avuliaisuus, ymmärrys ja kannustava ilmapiiri
- **Oma aktiivisuus ja tarpeiden esiin tuominen.**  
Omien voimavarojen, rajoitteiden ja ratkaisujen sanoittaminen työpaikalla

” Työnteko ei ole enää samanlaista kuin ennen sairautta – mutta se on silti mahdollista.”

(Lihastautiliiton toteuttama kysely 2025)

## Sosiaalipalvelut ja etuudet

Lihastautia sairastavalla voi olla tarve erilaisiin sosiaalipalveluihin ja etuuksiin, joiden tavoitteena on edistää arjessa selviytymistä, toimintakykyä sekä yhdenvertaista elämää sairauden eri vaiheissa. Oikeutta sosiaalipalveluihin ja etuuksiin arvioidaan aina tapauskohtaisesti. Arvioinnissa huomioidaan henkilön toimintakyky, sairauden tai vamman aiheuttama haitta sekä yksilölliseen elämäntilanteeseen liittyvät olosuhteet. Lisäksi palvelujen myöntämiseen vaikuttavat lainsäädäntöön perustuvat kriteerit palvelun saamiselle. Etuuksien ja palvelujen saaminen edellyttää erillistä hakemusta ja usein myös lääkärinlausuntoa. Hakemisessa ja palvelujen kartoittamisessa tukea voivat antaa esimerkiksi sairaalan sosiaalityöntekijät ja kuntoutusohjaajat, hyvinvointialueen sosiaalipalvelut sekä Kelan asiantuntijat ja Lihastautiliiton sosiaaliturva-asiantuntija.

## Sosiaalihuoltolain mukaiset sosiaalipalvelut

Sosiaalipalvelut ovat sosiaalihuoltolakiin perustuvia hyvinvointialueiden järjestämiä palveluja, joita tarjotaan kaikille niitä tarvitseville. Palvelujen tarkoituksena on tukea hyvinvointia ja auttaa arjen haasteissa eri elämäntilanteissa. Lihastautia sairastavalla voi olla oikeus yleisiin sosiaalipalveluihin, jotka tukevat esimerkiksi kotona selviytymistä ja asumista.

Sosiaalihuollon palveluihin kuuluvat muun muassa sosiaalityö ja sosiaaliohjaus, kotihoito ja tukipalvelut, asumispalvelut, liikkumista tukevat palvelut sekä omaishoidon tuki. Palvelut voivat olla tilapäisiä tai pitkäaikaisia, ja ne sovitetaan yksilölliseen tarpeeseen.

## Vammaispalvelut

Jos hyvinvointialueen yleiset sosiaalipalvelut eivät ole riittäviä tai soveltuvia henkilön yksilölliseen tilanteeseen, lihastautia sairastava voi olla oikeutettu vammaispalvelulain mukaisiin palveluihin. Vammaispalvelut on tarkoitettu henkilöille, joiden sairaus, vamma tai toimintarajoite on pitkäaikainen tai pysyvä, ja jotka eivät ilman apua ja tukea selviydy päivittäisistä toiminnoista. Vammaispalvelut ovat erityispalveluja, joita järjestetään vain silloin, kun ensisijaiset palvelut eivät vastaa henkilön yksilölliseen tarpeeseen. Vammaispalveluihin voi kuulua esimerkiksi henkilökohtainen apu, liikkumisen tuet (esim. kuljetuspalvelut), asumisen tuet sekä esteettömän asumisen tuki asunnon muutostöihin. Palvelujen myöntäminen perustuu aina yksilölliseen arvioon ja lihastaudin vaikutuksiin toimintakykyyn.

## Palvelutarpeen arvio ja asiakassuunnitelma

Kun henkilö hakeutuu sosiaalihuollon tai vammaispalvelujen asiakkaaksi, hänelle laaditaan palvelutarpeen arvioinnin pohjalta asiakassuunnitelma, ellei kyse ole pelkästään tilapäisestä neuvonnasta tai ohjauksesta. Asiakassuunnitelmaan kirjataan tiedot tarvittavista palveluista ja tukitoimista sekä kuvataan riittävän yksityiskohtaisesti henkilön toimintakyky, elämäntilanne ja palveluntarpeeseen vaikuttavat tekijät. Asiakassuunnitelma ei ole vielä päätös palvelujen myöntämisestä, mutta sen perusteella haetaan suunnitelmaan kirjatut palvelut ja tukitoimia. Suunnitelmaa laadittaessa asiakasta on neuvottava siitä, miten suunnitelmaan kirjattuja palveluja ja tukitoimia haetaan.

### Esteettömän asumisen tuki

Asunnon muutostöillä voidaan lisätä toimintamahdollisuuksia, itsenäisyyttä ja turvallisuutta. Kodin rakenteelliset ratkaisut, portaat, ahtaat oviaukot, kynnykset ja tyypilliset peseytymis- ja wc-tilojen ratkaisut voivat asettaa merkittäviä haasteita lihastautia sairastavalle toimintakyvyn heikentyessä ajan myötä. Asuntoon tehtävillä muutoksilla ja teknisillä ratkaisuilla voidaan parantaa asunnon ja asuinympäristön toimivuutta ja turvallisuutta sekä mahdollistaa kotona asuminen sairaudesta huolimatta. Esteettömän asumisen tukea voi saada, jos henkilö on vammaispalvelulain tarkoittama vammainen henkilö ja tarvitsee vamman tai sairauden aiheuttaman toimintarajoitteen vuoksi tukea voidakseen asua vakituudessa asunnossaan. Tukeen sisältyvät: välttämättömät ja kohtuulliset asunnon muutostyöt, esteiden poistaminen asunnon välittömästä lähiympäristöstä, tekniset ratkaisut ja laitteet esteettömän asumisen mahdollistamiseksi sekä esteettömän asunnon suunnittelu.

### Henkilökohtainen apu

Vammaisella henkilöllä on oikeus saada henkilökohtaista apua, jos hän tarvitsee toisen henkilön apua päivittäisissä toimissa, työssä tai opiskelussa, vuorovaikutuksessa, vapaa-ajan toiminnassa tai yhteiskunnallisessa osallistumisessa. Henkilökohtaisen avun saamisen edellytyksenä on, että henkilö kykenee muodostamaan ja ilmaisemaan tahtonsa avun sisällöstä itsenäisesti tai tarvittaessa tuetusti. Lisäksi edellytetään, että hänen yksilöllisiin avun ja tuen tarpeisiinsa ei voida vastata sopivin palveluin muun lain nojalla. Henkilökohtaisella avulla pyritään tukemaan vammaisen henkilön yhdenvertaisuutta, itsemääräämisoikeutta ja osallisuutta sekä mahdollisuuksia tehdä omia valintoja ja elää omannäköistä elämää.

## Kelan tuet ja palvelut

Hyvinvointialueen järjestämien palvelujen lisäksi lihastautia sairastava voi olla oikeutettu Kelan myöntämiin etuuksiin ja kuntoutukseen. Kelasta on mahdollista saada esimerkiksi vammaistukea tai eläkettä saavan hoitotukea, jos sairaus aiheuttaa pitkäaikaista haittaa ja lisää avun tarvetta arjessa. Lisäksi Kela voi korvata osan sairauden hoitoon liittyvistä kustannuksista, kuten lääkkeistä ja matkakuluista muodostuvia kustannuksia. Työ- ja opiskelukykyyn vaikuttavissa tilanteissa Kela voi myöntää esimerkiksi sairaus- ja osasairauspäivärahaa sekä vaativia apuvälineitä työhön ja opiskeluun. Kuntoutukseen osallistumisen ajalta voidaan maksaa toimeentuloa turvaavaa kuntoutusrahaa. Jos lihastautia sairastava on alle 16-vuotias lapsi, huoltajalla voi olla oikeus Kelan maksamaan erityishoitorahaan tilanteissa, joissa lapsen hoito tai kuntoutus edellyttää tilapäistä poissaoloa työstä.

Kelan etuuksien ja kuntoutuksen saaminen edellyttää hakemusta sekä usein lääkärinlausuntoa, jossa kuvataan sairauden vaikutukset toimintakykyyn. Ennen hakemuksen jättämistä on hyvä selvittää, mitä lisätietoja tai asiakirjoja tarvitaan hakemuksen liitteeksi. Tarvittaessa voit olla yhteydessä Kelan asiakaspalveluun saadaksesi ohjausta ja neuvontaa etuuksien ja kuntoutuksen hakemiseen. Kelan etuudet ja hyvinvointialueen palvelut täydentävät toisiaan, ja molempia voidaan saada samanaikaisesti yksilöllisen tarpeen mukaan. Lisätietoja Kelan tarjoamista etuuksista on saatavilla [Kela.fi-verkkosivuilta](#) sekä [Järjestöjen sosiaaliturvaoppaasta](#).

## Vertaistuki

Pitkäaikaissairaus vaikuttaa usein myös henkiseen ja sosiaaliseen hyvinvointiin. Etenevät ja vaikeat sairaudet koskettavat myös perhettä ja läheisiä. Läheiset ovat usein sairastuneelle tärkeä tuki ja turva, mutta myös he voivat tarvita tukea sairauden mukanaan tuomaan kuormitukseen.

Vertaistuella tarkoitetaan vuorovaikutuksellista kokemusten, tiedon ja tunteiden jakamista samankaltaisessa tilanteessa olevien henkilöiden, eli vertaisten kesken. Vertaistuki on usein tärkeä voimavara lihastautia sairastavan henkilön ja hänen läheistensä arjessa. Se voi auttaa sairauteen sopeutumisessa esimerkiksi lisäämällä ymmärrystä siitä, mitä diagnoosi tarkoittaa käytännössä ja miten sairaus voi vaikuttaa jokapäiväiseen elämään. Lisäksi jaetut kokemukset voivat helpottaa asioiden käsittelyä ja vahvistaa tunnetta siitä, ettei ole yksin sairauden kanssa. Harvinaista lihastautia sairastavalle henkilölle vertainen on usein arvokas tietolähde ja tukija, sillä hän ymmärtää oman kokemuksensa kautta sairauden aiheuttamia muutoksia ja sopeutumisen haasteita.

Suomessa yhdistykset sekä potilas- ja vammaisjärjestöt ovat keskeisiä vertaistuen tarjoajia. Vertaistukea on tarjolla sekä sairastaville että läheisille. Vertaistuen tarkoitus ei ole korvata ammattilaisilta saatua tukea, vaan täydentää sitä. Vertaistuki voi olla spontaania tai tavoitteellista koulutettujen vertaistukihenkilöiden antamaa. Sitä voidaan jakaa ryhmissä tai henkilökohtaisesti, joko kasvatusten, puhelimitse tai verkossa. Se voi olla jatkuvaa ja pidempikestoista tai yksittäisiä tapaamis- tai keskustelukertoja.

### Lihastautiliiton vertaistukitoiminta

Lihastautiliitolla on koulutettuja, eri-ikäisiä ja eri diagnoositaustaisia vertaistukihenkilöitä, jotka ymmärtävät oman kokemuksensa kautta haasteita ja tilanteita, joita lihastauti tuo sairastavan tai läheisen elämään. Lihastautiliiton vertaistukihenkilöihin voit tutustua [Lihastautiliiton verkkosivuilla](#) tai Toivo-sovelluksessa. Lisätietoja sovelluksesta saat [Toivo-sovelluksen omalta sivustolta](#). Lisäksi vertaistukea on tarjolla Lihastautiliiton järjestämillä kursseilla ja leireillä sekä muissa tapahtumissa, paikallisyhdistysten toiminnassa ja verkossa toimivissa ryhmissä.

## Lihastautiliiton palvelut

**Kysy lihastaudeista -palvelussa** asiantuntijan ja puhelinlääkäreiden antamalla neuvonnalla vastataan yleisiin lihastauteja koskeviin kysymyksiin ja annetaan neuvontaa yleisellä tasolla. Palvelussa ei hoideta asiakkaan vastuulle kuuluvia asioita, mutta voidaan ohjata ja neuvoa askeleissa kohti asian hoitamista oikean tahon kanssa. Kysy lihastaudeista -palvelussa ei synny hoitosuhdetta, eikä neuvonnan käytössä ole aikaisempia terveystietoja. Järjestölähtöisessä palvelussa ei tehdä diagnooseja, eikä voida ottaa kantaa yksilöllisiin hoito- ja kuntoutustoimenpiteisiin, -suunnitelmiin, diagnooseihin, henkilökohtaiseen lääkitykseen, lääkemääriin, lääkitysten aloittamiseen tai lopettamiseen.

**Lihastautiliiton sosiaaliturvaneuvonta** tarjoaa lihastautia sairastaville neuvontaa sosiaali- ja terveystalouteihin, taloudellisiin etuuksiin, apuvälineisiin ja kuntoutukseen sekä asiakkaan oikeusturvaan ja kohteluun liittyvissä kysymyksissä. Sosiaaliturva-asiantuntija tukee tarvittaessa esimerkiksi hakemusten ja oikaisupyyntöjen laadinnassa. Mikäli niiden tueksi tarvitaan aiempia asiakirjoja, tulee ottaa yhteyttä sosiaaliturva-asiantuntijaan, joka antaa ohjeet asiakirjojen lähettämisessä salatulla sähköpostiyhteydellä. Oikeudelliset asiat, joilla ei ole välitöntä kosketuspintaa vammaisuuteen, kuten avioerot, testamentit, perunkirjoitukset ja rajariidat eivät kuulu liiton antaman neuvonnan piiriin.

**Kuntoutusneuvonta ohjaa ja neuvoo** Lihastautiliiton järjestämien **kurssien ja leirien** lisäksi Kelan järjestämästä kuntoutuksesta. Kuntoutusasioissa kuntoutusasiantuntija on tukena pohdittaessa itselle sopivia kuntoutusvaihtoehtoja.

**Koulu-, opiskelu ja työelämäneuvonta.** Lihastautia sairastavien henkilöiden yksilöllistä tukea **koulunkäyntiin, opiskeluun, työnhakuun ja työllistymiseen liittyvissä kysymyksissä** antaa koulu- ja työelämäasiantuntija. Lihastautiliiton koulu- ja työelämäasiantuntija on apuna työnhakuasiakirjojen laadinnassa, erilaisten tukimuotojen selvittämisessä ja haastatteluun valmistautumisessa. Koulunkäyntiasioissa koulu- ja työelämäasiantuntija on tukena pohdittaessa kouluvalintoja, koulunkäyntiavustajaa, koulumatkoja ym. tukevia toimia.

Lihastautiliiton asiantuntijat eivät tee kotikäyntejä eivätkä ota asiakkaita vastaan toimistolla, jolloin takaamme yhdenvertaisen palvelun kaikille Suomessa asuville lihastauteja sairastaville. Kaikki liiton tarjoama neuvonta ja ohjaus on luottamuksellista ja vaitiolovelvollisuuden alaista.

## Lihastautiliiton kurssitoiminta

Lihastautiliiton ryhmämuotoisten kurssien tavoitteena on tukea sairauteen sopeutumista, vahvistaa lihastautia sairastavan henkilön ja hänen läheisensä kokonaisvaltaista hyvinvointia ja toimintakykyä, jotta oman elämän näköinen arki on mahdollista. Kurseilla on mahdollista tavata ja jakaa kokemuksia muiden lihastautia sairastavien henkilöiden ja heidän läheistensä kanssa. Kurssit sisältävät asiantuntijoiden tietoiskuja, keskustelua ja monipuolista toimintaa ammattilaisten ohjaamissa vertaisryhmissä.

Kurseille voi hakeutua heti oireiden tai diagnoosin saamisen jälkeen, sairauden eri vaiheissa, mutta myös elämäntilanteiden muuttuessa. Työssä jaksaminen, eläkkeelle jääminen tai muutokset perhe-elämässä saattavat tuoda tullessaan tarpeen tarkastella omaa elämää uudesta näkökulmasta. Kurseilla asiantuntijoiden antama ammatillinen tieto ja tuki sekä vertaisten kokemuksellinen tuki voivat antaa uusia suuntaviivoja ja uudenlaista näkemystä omaan elämäntilanteeseen. Kurssit tarjoavat perustietoa lihassairauksiin liittyvistä erityisasioista, kuten tietoa palveluista, fysioterapiasta, liikunnasta, ravinnosta, harrastusmahdollisuuksista ja työelämään liittyvistä erityiskysymyksistä. Lasten ja nuorten kurssit painottuvat heidän omiin toiveisiinsa. Tämänhetkiseen kurssitarjontaan pääset tutustumaan [Lihastautiliiton verkkosivuilla](#).

## Jäsenyhdistykset

Lihastautiliitto toimii kattojärjestönä [13 lihastautiyhdistykselle](#) eri puolilla Suomea. Jäsenyhdistykset ovat itsenäisiä rekisteröityjä yhdistyksiä. Jäsenyhdistykset tarjoavat alueellisesti vertaistukea, harrastus- ja liikuntamahdollisuuksia sekä yhteisiä tapaamisia, tapahtumia ja retkiä. Toiminnan tavoitteena on lisätä hyvinvointia ja auttaa elämään hyvää elämää sairaudesta huolimatta. Voit tutustua Lihastautiliiton jäsenyhdistyksiin osoitteessa: [lihastautiliitto.fi/mukaan-toimintaan/jasenyhdistykset](http://lihastautiliitto.fi/mukaan-toimintaan/jasenyhdistykset)

## Oppaan keskeisiä lähteitä:

- Alén, R., Haataja, L., Rantala, H., Pihko, H., Ripatti, T., & Duodecim, kustannusosakeyhtiö. (2014). Lastenneurologia (1. painos.). Duodecim.
- Atula, S. (2023). Lihastaudit - Terveyskirjasto. Lääkärikirja Duodecim. <https://www.terveyskirjasto.fi/dlk00041>
- Atula, S., Pfau, K., Salmi, T., Sihvo, E., Haapio, M., Saarela, M., & Auranen, M. (2017). Myasthenia graviksen diagnostiikka ja hoito. Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim, 11. <https://www.duodecimlehti.fi/duo13761>
- Bertorini, T. E. (2011). Neuromuscular disorders: management and therapy (1st ed.). Elsevier Saunders.
- Burr, P., & Reddivari, A. K. R. (2023). Spinal Muscle Atrophy. StatPearls. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK560687/>
- Diniz, G. (2023). Clues for Differential Diagnosis of Neuromuscular Disorders (1st ed. 2023.). Springer International Publishing. <https://doi.org/10.1007/978-3-031-33924-0>
- Dubrovsky, A. L. (2018). Diagnosing Neuromuscular Diseases. EMJ Neurol Neurology 6.1 2018, 6(1), 64–67. <https://doi.org/10.33590/EMJNEUROL/10313878>
- Feldman, E. L., Russell, J. W., Löscher, W. N., Grisold, W., & Meng, S. (2021). Atlas of Neuromuscular Diseases: A Practical Guideline (Third edition.). Springer International Publishing AG. <https://doi.org/10.1007/978-3-030-63449-0>
- Jokela, M., & Udd, B. (2014). Lihastautiepäily - kuinka tutkin ja diagnosoin? Suomen lääkärilehti, 45(69).
- Khadilkar, S. V., Yadav, R. S., & Patel, B. A. (2024). Neuromuscular Disorders: A Comprehensive Review with Illustrative Cases (Second Edition 2024). Springer. <https://doi.org/10.1007/978-981-97-9010-4>
- Kotiranta, A., & Kosola, S. (2018). Hoidon transitiovaihe - hyppy tuntemattomaan? Aikakauskirja Duodecim, 8. <https://www.duodecimlehti.fi/duo14271>
- Laaksovirta, H., Ylikallio, E., Auranen, M., & Isohanni, P. (2021). Motoneuronitautien lääkehoito - uutuuksia näköpiirissä. Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim, 19. [https://www.duodecimlehti.fi/duo16449/lihastau\\*](https://www.duodecimlehti.fi/duo16449/lihastau*)
- Lähdetie, J., & Isohanni, P. (2017). Duchennen lihasdystrofiasta. Lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskus Fimea. <https://www.julkari.fi/handle/10024/132058>
- Löfberg, M. (2019). Miten päästä diagnoosiin? Teoksessa Lihastaudit. Lihastautiliitto ry.

- Mali, M., Jokela, M., & Pirilä, L. (2017). Tulehdukselliset lihassairaudet eli myosiitit. *Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim*. <https://www.duodecimlehti.fi/duo13865>
- Manousakis, G. (2018). Diseases of Muscle. *Clinical Handbook of Neuromuscular Medicine*, 9–43. [https://doi.org/10.1007/978-3-319-67116-1\\_2](https://doi.org/10.1007/978-3-319-67116-1_2)
- Mary, P., Servais, L., & Vialle, R. (2018). Neuromuscular diseases: Diagnosis and management. *Orthopaedics & Traumatology: Surgery & Research*, 104(1), S89–S95. <https://doi.org/10.1016/J.OTSR.2017.04.019>
- Nagappa, M., Sharma, S., & Taly, A. B. (2024). Charcot-Marie-Tooth Disease. *StatPearls*. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK562163/>
- Narayanaswami, P., & Liewluck, T. (2024). Principles and Practice of the Muscular Dystrophies (P. Narayanaswami & T. Liewluck, Eds.; 1st ed.). Springer International Publishing AG. <https://doi.org/10.1007/978-3-031-44009-0>
- Palmio, J., & Jokela, M. (2025). Perinnölliset lihastaudit - Duodecim. Lääkärin käsikirja. <https://www.terveysportti.fi/apps/dtk/ltk/article/ykt00920>
- Palmio, J., & Udd, B. (2015). Lihastaudit. Teoksessa S. Soinila & M. Kaste (Toim.), *Neurologia*. Duodecim.
- Rathore, G., & Kang, P. B. (2023). Pediatric Neuromuscular Diseases. *Pediatric Neurology*, 149, 1–14. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2023.08.034>
- Walk, D., Allen, J., Karachunski, P. I., & Manousakis, G. (2025). *Clinical Handbook of Neuromuscular Medicine* (J. Allen, P. I. Karachunski, D. Walk, & G. Manousakis, Eds.; Second Edition 2024). Springer. <https://doi.org/10.1007/978-3-031-70459-8>

## Verkkosivustot:

**Terveyskylä:** [terveyskyla.fi](https://terveyskyla.fi)

**Järjestöjen sosiaaliturvaopas 2026:** [sosiaaliturvaopas.fi](https://sosiaaliturvaopas.fi)

Kiitämme kaikkia tämän oppaan sisällön laatimiseen osallistuneita asiantuntijoita ja yhteistyötahoja.

Oppaan toteutusta ovat tukeneet:







Lihastautiliitto ry

*Lihastautiliitto tarjoaa ohjausta, neuvontaa, tietoa ja tukea lihassairauksista, järjestöpalveluista, sosiaaliturvasta ja edunvalvonnasta. Tarkista yhteystiedot osoitteesta [www.lihastautiliitto.fi](http://www.lihastautiliitto.fi).*