
**DUCHENNEN LIHASYDSTROFIAN
DIAGNOSINTI JA HOITO**

OPAS PERHEILLE





Sisällysluettelo

1. JOHDANTO	04
2. TÄMÄN OPPAAN KÄYTTÖ Hoitotiimin kokoaminen Duchenne askel askeleelta	07
3. HOITO DIAGNOOSIVAIHEESSA DMD-epäily	17
4. DUCHENNEN LIHASYSTROFIAN DIAGNOSOINTI	20
5. LIHASTAUDIN HOITO Fyysisen voiman ja toimintakyvyn ylläpitäminen	23
6. STEROIDIHOITO Lääkkeen valinta, annostus ja haittavaikutukset	24
7. ENDOKRINOLOGINEN HOITO Kasvu, murrosikä ja lisämunuaisten seuranta	33
8. LUUSTON TERVEYS Luuston haurauden seuranta ja hoito	37
9. ORTOPEDINEN HOITO Skolioosin ja murtumariskin seuranta	38
10. KUNTOUTUS Fysioterapia ja toimintaterapia	39
11. KEUHKOJEN HOITO Hengityslihasten toiminnan seuranta	43
12. SYDÄMEN HOITO Sydämen seuranta	46
13 RUOANSULATUSKANAVAN HOITO Ravitsemus, nieleminen ja muut maha-suolikanavaan liittyvät asiat	48

14. PSYKOSOSIAALINEN TUKI Käyttäytyminen, oppiminen ja elämä DMD:n kanssa	51
15. HUOMIOITAVAA LEIKKAUKSIA HARKITTAESSA	54
16. HUOMIOITAVAA AKUUTTIHOIDOSSA	56
17. SIIRTYMÄVAIHE (TRANSITIO) AIKUISPUOLELLE	58
18. LOPPUSANAT	62

VASTUUVAPAAUSLAUSEKE

Tässä oppaassa julkaistujen tietojen tai ohjeiden ei ole tarkoitus korvata terveydenhuollon (lääkäri, sairaanhoitaja jne.) tarjoamia palveluita, eikä niitä voi rinnastaa hoitosuh- teeseen. Ohjeita tulee tulkita yhdessä lääkärin antamien ohjeiden kanssa, ja häneltä kannattaa kysyä neuvoa kaikissa terveyteen liittyvissä asioissa, etenkin diagnosointia tai hoitoa vaativien oireiden esiintyessä. Tämän oppaan tietojen perusteella toimiessasi teet sen omalla vastuullasi. Oppaan tietojen täsmällisyys ja kattavuus on pyritty varmista- maan mahdollisimman hyvin, mutta hoito on aina mukautettava yksilöllisesti.



1. JOHDANTO

Duchennen lihasdystrofia (Duchenne muscular dystrophy, DMD tai Duchenne) on diagnoosina vaikea ja monimutkainen ymmärtää ja hoitaa. Diagnoosin saaminen on useimmiten järkytys.

Muscular Dystrophy Association (MDA), Parent Project Muscular Dystrophy (PPMD), TREAT-NMD ja World Duchenne Organization (UPPMD) järjestöjen parissa ymmärretään, miten suurta tuskaa ja pelkoa vanhemmat kokevat, kun lapsi saa diagnoosin, sekä käsitetään diagnoosin jälkeen tarvittavan tuen merkitys.

On tärkeää, että lapsi saa diagnoosin myötä parhaan mahdollisen hoidon ja tuen, sekä tarvittavat resurssit. Sen vuoksi laadittiin uusi, vuoden 2018 hoitosuosituksiin perustuva opas.

Duchenne on dystrofinopatioiden ryhmään kuuluva lihassairaus. Dystrofinopatiat johtuvat dystrofiini-nimisen lihasproteiinin puutteesta. Ne vaihtelevat vaikeimmasta fenotyypistä (eli näkyvistä oireista), Duchennen lihasdystrofiasta, lievempään, mutta silti vaihtelevaan muotoon, Beckerin lihasdystrofiaan.

Tässä oppaassa perheille käytetään yksinkertaisuuden vuoksi pääasiassa nimitystä Duchennen lihasdystrofia. Tämä opas on kirjoitettu sekä perheille että henkilöille, joilla on Duchennen lihasdystrofia. Tässä oppaassa ”sinä” tarkoittaa henkilöä, jolla on Duchennen lihasdystrofia.

DUCHENNEN HOITOSUOSITUSTEN TAUSTAA

Yhdysvaltojen terveysvirasto (Centers for Disease Control and Prevention, CDC) on antanut Duchennen lihasdystrofiaa koskevia hoito-ohjeita, tai hoitosuosituksia. Sekä alkuperäiset että päivitettyt suositukset perustuvat kansainvälisen, Duchennen lihasdystrofian diagnosointiin ja hoitoon perehtyneiden, eri lääketieteen aloja edustavien asiantuntijoiden (84 henkilöä) tekemään laajaan tutkimukseen.

He luokittelivat itsenäisesti Duchennen lihasdystrofian hoitokäytäntöjä taudin eri vaiheissa. Arviointivaihtoehtot olivat ”välttämätön”, ”käypä” ja ”ei-käypä” hoito. Arviointi kattoi kaikkiaan yli 70 000 erilaista hoitovaihtoehtoa. Tältä pohjalta sovittiin ohjeet hoitokäytännöistä, jotka enemmistön mielestä edustivat ”parasta hoitokäytäntöä” Duchennen lihasdystrofian hoidossa. Päivitetyt ohjeet on laadittu vastaavalla menettelyllä.

Vuoden 2018 Duchenne-oppaaseen perheille on koottu Duchennen lihasdystrofiaa koskevan lääketieteellisen hoidon uusimmat tulokset. Sekä alkuperäisten hoitosuosittelujen että päivitet-

”Tässä oppaassa keskitytään Duchennen lihasdystrofiaan liittyviin lääketieteellisiin seikkoihin. On kuitenkin hyvä muistaa, että lääketieteen lisäksi on paljon muutakin. Kun lääketieteelliset ongelmat on minimoitu, lapsi voi perheineen keskittyä perheenä elämiseen.

Kannattaa muistaa, että useimmat Duchennen lihasdystrofiaa sairastavat lapset ovat onnellisia, ja että useimmat perheet pärjäävät hyvin diagnoosin aiheuttaman ensijärjestyksen lievennyttyä.”

Elizabeth Vroom,
World Duchenne Organization
(UPPMD)



tyjen suositusten taustalla on CDC yhteistyössä potilasjärjestöjen sekä TREAT-NMD -verkoston kanssa.

Artikkelit on julkaistu Lancet Neurology -julkaisussa ja ne ovat saatavilla PPMD:n, MDA:n, UPPMD:n, TREAT-NMD:n ja CDC:n verkkosivustoilla. TREAT-NMD:n ja UPPMD:n ansiosta TREAT-NMD:n sivustolta on saatavana myös useita erikielisiä käännöksiä.

Jokaisesta erikoisalasta on lisäksi kirjoitettu erillinen artikkeli, jossa kyseisen alan hoitoon perehdytään syvällisemmin. Nämä artikkelit on julkaistu American Academy of Pediatricsin Pediatrics-lehden Pediatric Supplementissa vuonna 2018, ja ne ovat saatavilla jäljempänä luetelluilla verkkosivustoilla.

Kuvien ja taulukoiden järjestysnumeron perässä esiintyvät numerot (1,2,3) ilmaisevat, mihin artikkeliin viitataan.

PÄÄARTIKKELIN LÄHDEVIITTEET:

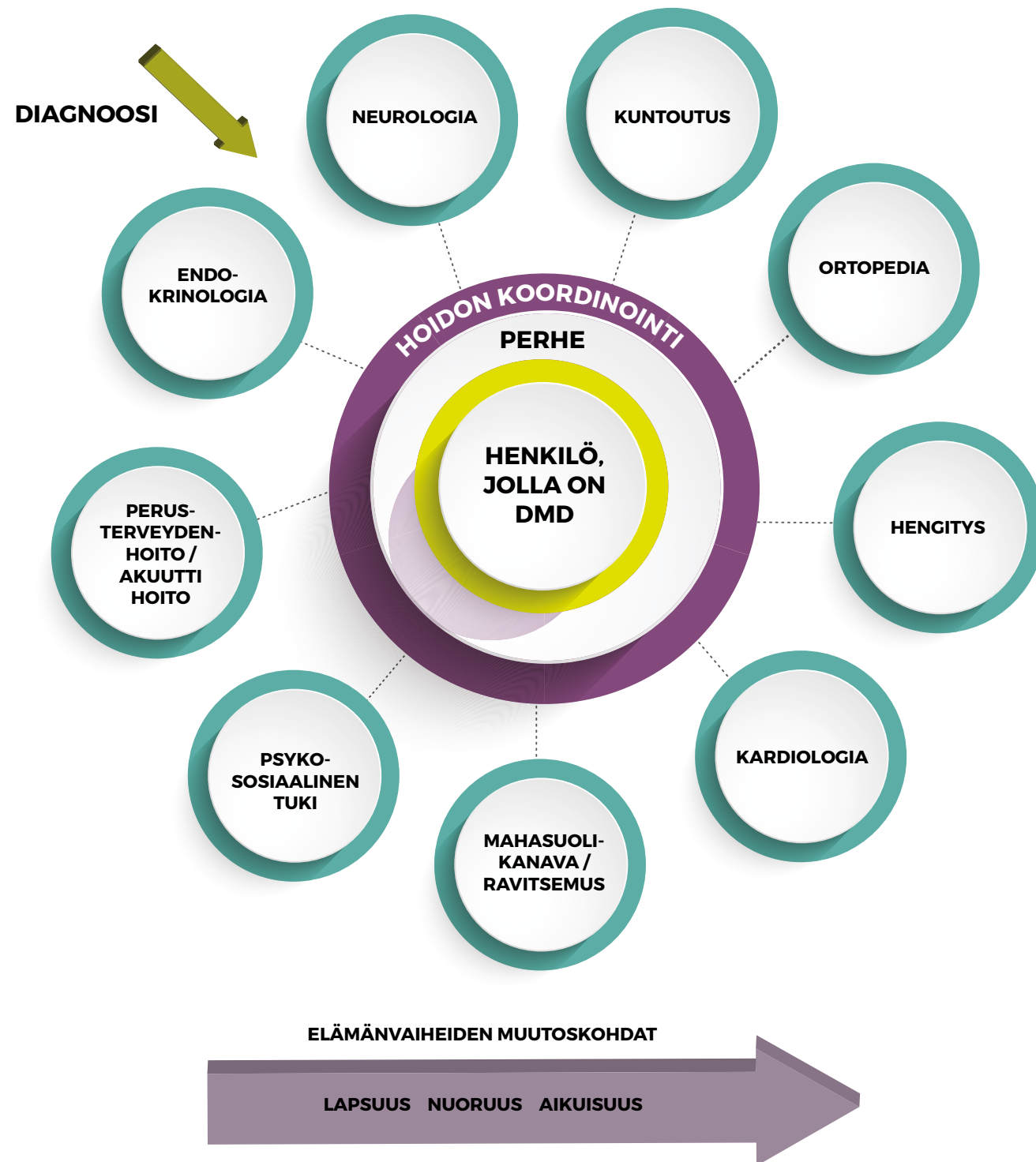
Potilasjärjestöt:
www.mda.org
www.parentprojectmd.org
www.treat-nmd.eu
www.worldduchenne.org/

JULKAISTUT HOITOSUOSITUKSET (englanniksi)

- Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, an update, part 1: Diagnosis, neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management
- Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, an update, part 2: Respiratory, cardiac, bone health, and orthopedic management
- Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, an update, part 3: Primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan

KOTISIVUT (englanniksi)

- **CDC:** www.cdc.gov/ncbddd/musculardystrophy/care-considerations.html
- **Parent Project Muscular Dystrophy:** www.parentprojectmd.org/careguidelines
- **MDA:** www.mda.org
- **World Duchenne Organization:** www.worldduchenne.org
- **TREAT NMD:** www.treat-nmd.eu/resources/care-overview/dmd-care/diagnosis-management-dmd/



Kuva 1

2. TÄMÄN OPPAAN KÄYTTÖ

TÄTÄ OPASTA VOI KÄYTTÄÄ KAHDELLA ERI TAVALLA:

1. Voit keskittyä johonkin tiettyyn Duchennen lihasdystrofian vaiheeseen.
2. Voit keskittyä johonkin tiettyyn Duchennen lihasdystrofian hoidon alueeseen.

Tässä osiossa ja taulukossa 1 on esitetty Duchennen lihasdystrofian eteneminen vaiheittain. Taudinkulku vaihtelee kuitenkin yksilöllisesti. Tämä opas on tarkoitettu yleiskatsaukseksi mahdollisista tulevista hoitotarpeista.

Jos haluat lukea tietyistä, itsellesi juuri tällä hetkellä mahdollisesti olennaisista hoidoista, löydät haluamaasi kohtaan sisällysluettelon avulla.

HOITOTIIMIN KOKOAMINEN

Duchennen lihasdystrofian paras mahdollinen hoito edellyttää hoidosta vastaavien asiantuntijoiden moniammatillista yhteistyötä.

Hoitotiimiä johtaa neurologian erikoislääkäri, joka on perehtynyt lihassairauksiin ja vastaa hoidostasi kokonaisvaltaisesti. Siirtyessäsi lastenklinalta aikuispuolelle erikoislääkäri voi vaihtua lastenneurologista aikuisten neurologiksi, jolle hoitotiimisi johtamisvastuu kuuluu.

Hoitokoordinaattori on hoitotyöryhmän tärkeä jäsen. Hän auttaa varmistamaan, että viestintä ja hoito koordinoituvat ryhmän sisällä, sinun ja ryhmän kesken sekä ryhmän ja perusterveydenhuollon kanssa.

Jos hoitotiimiisi ei kuulu hoitokoordinaattoria, kysy, kenelle voit soittaa, jos sinulla on kysyttävää, huolia tai hätätilanne ennen seuraavaa vastaanottoa.

Tämä opas perheille antaa perustiedot, joiden avulla pystyt osallistumaan tehokkaasti kattavan hoidon järjestämiseen. Lääkärisi täytyisi olla perehtynyt kaikkiin Duchennen lihasdystrofiaan mahdollisesti liittyviin ongelmiin, ja hänen täytyisi pystyä järjestämään kaikki asianmukaiseen hoitoon tarvittavat toimenpiteet sekä konsultoimaan keskeisiä erikoisaloja.

Iän myötä joidenkin toimenpiteiden ja erikoisalojen painotukset ja tietyjen osa-alueiden osuudet muuttuvat.

Tämä opas perheille kuljettaa sinut Duchennen hoitoon liittyvien eri osa-alueiden läpi (Kuva 1). Kaikkia erikoisaloja ei tarvita kaikissa ikävaiheissa tai taudinkulun vaiheissa, mutta niiden täytyy olla saatavilla tarvittaessa, ja hoitoa koordinoivalla henkilöllä täytyy olla kaikkien tuki.

SINÄ olet hoitotiimin keskiössä. Sinun ja perheesi on tärkeää keskustella **aktiivisesti hoitoasi koordinoivan ja yksilöllisiä hoitovaihtoehtoja järjestävän terveydenhuollon ammattilaisen kanssa** (Kuva 1).

DUCHENNE ASKEL ASKELELTA (TAULUKKO 1)

Olemme erotelleet Duchennen lihasdystrofian päävaiheet, jotta pystyt tutustumaan ennalta tuleviin hoitosuosituksiin.

Vaikka näitä vaiheita voi olla vaikea määrittää tarkasti, niiden nimeäminen on hyödyllistä, koska niiden avulla löydät kuhunkin ajankohtaan suositellut hoitotoimenpiteet ja näet, mitä hoitavalta työryhmältä voi odottaa kunakin ajankohtana.



1. DIAGNOOSI (vauva-/lapsuusikä)

Duchennen lihasdystrofiaa ei useinkaan diagnosoida ennen oireiden alkamista (jolloin lapsilla on vain vähän tai ei lainkaan oireita), ellei tautia esiinny suvussa tai verikokeita ole otettu joistain muista syistä.

Myöhäinen kävelemään tai konttaamaan oppiminen tai viivästynyt puheenkehitys ovat ennakko-oireita, mutta ne ovat yleensä lieviä ja jäävät usein tunnistamatta tässä vaiheessa.

Vanhemmat huomaavat usein lapsen kehityksen poikkeamat ensimmäisinä, esittävät kysymyksiä ja pyytävät tarkempia tutkimuksia, jotta heidän havaitsemilleen kehityksen viivästymille löytyisi selitys.

American Academy of Pediatrics on laatinut vanhemmille tarkoitetun työkalun, jonka avulla vanhemmat voivat arvioida lapsensa kehitystä, etsiä merkkejä mahdollisista viiveistä ja käsitellä näitä huolia terveydenhuollossa. Tämä englanninkielinen työkalu on saatavana osoitteessa motordelay.aap.org.

Psykososiaalinen ja emotionaalinen tuki on erittäin tärkeää, kun Duchennen lihasdystrofian diagnoosi varmistuu. Avoimia kysymyksiä on paljon ja perheet kokevat usein olevansa voimattomia ja jäävänsä yksin. Perheissä käydään läpi monenlaisia tunteita ja apua on saatavilla vain harvoista paikoista.

Perusterveydenhuolto ja neurologian erikoislääkärit voivat olla tässä vaiheessa suureksi avuksi ohjaamalla asianmukaiseen hoitoon ja tarjoamalla tietoa potilasjärjestöistä, niin että vanhemmat saavat tietoa ja tukea itselleen voidakseen auttaa perhettään.

ParentProjectMD (PPMD) on kehittänyt Yhdysvalloissa erityisen verkkosivuston, jonka englanninkielisistä materiaaleista on apua vanhemmille ensimmäisten kolmen diagnosointia seuraavan kuukauden aikana (ParentProjectMD.org/for-newly-diagnosed).

Suomessa tietoa ja tukea voi saada mm. Lihastautiliitosta ja DMD Finland -diagnoosiyhdistyksestä.

2. VARHAINEN KÄVELYVAIHE (lapsuus)

Varhaisessa kävelyvaiheessa lapsilla esiintyy Duchennen lihasdystrofialle tyypillisiä oireita. Oireet voivat olla seuraavanlaisia:

- vaikeus kannatella päätä
- kävelyn viivästyminen
- kävely- tai juoksuvaikkeudet tai vaikeus kiivetä portaita
- toistuva kompastuminen ja kaatuilu
- hyppiminen ei onnistu
- puheen viivästyminen
- avun tarvitseminen lattialta nousuun tai nouseminen lattialta tukeutumalla käsillä reisiin (ks. **Gowersin oire**, Kuva 2)
- tavanomaista paksumman näköiset pohkeet (pseudohypertrofia)



- käveleminen jalat harallaan
- varvaskävely ja vaappuminen
- käveleminen rintakehä eteenpäin työntyneenä (tai notkoselkä tai köyristynyt selkä)
- kreatiniinikinaasitason nousu (CK-entsyymi, jota vapautuu vaurioituneesta lihaksesta). CK-taso mitataan verestä. Jos CK-arvo on yli 200, tarvitaan tarkempia Duchennen lihasdystrofiaan liittyviä tutkimuksia)
- maksaentsyymien tason nousu (ASAT tai ALAT; kohonnut ASAT- tai ALAT-taso voi myös viitata tarkempien Duchennen lihasdystrofiaan liittyvien kokeiden tarpeeseen. Muita maksatutkimuksia ei pitäisi tehdä ennen Duchennen lihasdystrofian poissulkemista.)

DUCHENNEN LIHASYSTROFIAN DIAGNOSOINTI:

Mikäli epäillään Duchennen lihasdystrofiaa, on ensimmäinen testi usein verikoe, jolla selvitetään, onko seerumin kreatiniinikinaasitaso kohonnut. Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla CK-taso on usein 10–100 -kertainen tavanomaiseen verrattuna.

Jos löydökset ovat tällaisia, suositellaan tehtäväksi kokeita, joissa voidaan tunnistaa Duchennen lihasdystrofiaa aiheuttava DNA:n muutos (eli geenimutaatio). Erikoislääkäreiden konsultointia ja etenkin perinnöllisyysneuvontaa voidaan tarvita verikokeen tuloksen tulkitsemiseen ja sen pohtimiseksi, mitä tulos merkitsee poikanne ja muiden perheenjäsenien kannalta.

Diagnoosi tehdään usein varhaisessa kävelyvaiheessa.

PSYKOSOSIAALINEN KEHITYS, OPPIMINEN JA KÄYTÖS:

Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla pojilla saattaa esiintyä oppimiseen ja käyttäytymiseen liittyviä haasteita. Osa haasteista johtuu dystrofiinin vähyydestä aivoissa, osa taas fyysisiin rajoitteisiin sopeutumisesta.

Eräät lääkkeet, kuten usein varhaisessa tai myöhäisessä kävelyvaiheessa aloitettava kortikosteroidihoito, vaikuttavat myös asiaan. Joillakin, muttei kaikilla, kortikosteroideja käyttävillä lapsilla on impulssien hallintaan, aggressiivisuuteen, mielialan vaihteluun, keskittymiseen ja muistiin liittyviä haasteita.

Jos lapsella todetaan kehityksen ja/tai oppimisen viiveitä, psykologin tai neuropsykologin tekemä arviointi voi auttaa ongelmien määrittämisessä ja hän voi antaa suosituksia, joiden avulla lasta voi tukea. Tunne-elämän ja käyttäytymisen ongelmat ovat melko yleisiä, ja niitä pystytään hoitamaan parhaiten, jos hoito aloitetaan mahdollisimman pian lastenlääkärien ja -psykologien johdolla. Myös puheen ja kielen kehitystä on syytä arvioida, ja tarvittaessa puheterapia on aloitettava mahdollisimman varhain.

Sosiaalityöntekijä/kuntoutusohjaaja voi auttaa, jos perheen on vaikea löytää eri tukimuotoja. Perheen tukeminen on tärkeää, ja psykososiaalisten, oppimiseen ja käyttäytymiseen liittyvien erityisongelmien ratkaiseminen voi vaatia asiantuntija-apua (Luku 14).

FYSIOTERAPIA:

Fysioterapiatiimin (Luku 10) ottaminen mukaan hoitoon jo varhaisessa vaiheessa auttaa aloittamaan lihasten joustavuutta ylläpitävät ja nivelten jäykistymistä vähentävät harjoitukset ja venytykset asteittain.

Kuntoutustiimi voi myös antaa ohjeita sopivasta liikunnasta leikkitaukojen tai välituntien aikana sekä liikuntatuntien mukauttamisesta niin, että lapsi pystyy osallistumaan koululiikuntaan turvallisesti. Fysioterapiaohjelmassa on keskityttävä ennemminkin venyttelyyn ja liikelaajuuksien säilyttämiseen kuin lihasvoiman lisäämiseen.

Yölastojen (nilkkaortoosien) käyttö voi olla suositeltavaa tässä vaiheessa, sillä niillä saadaan aikaan pitkäkestoinen venytys, joka ehkäisee nilkan liikeradan supistumista.

Fysioterapeutin suosittelema venytysohjelma tulisi ottaa osaksi päivärutiineja kotona.

KORTIKOSTEROIDIT:

Kortikosteroidien eli steroidien käyttöön on hyödyllistä tutustua jo diagnoosivaiheessa, jolloin niiden käyttökin voidaan aloittaa (Luku 6). Kortikosteroidien käyttöä suunniteltaessa on tärkeää



keskustella hoidon eduista, varmistaa, että kaikki rokotukset on annettu, ja selvittää, onko lääkkeen sivuvaikutusten riskitekijöitä olemassa ja voiko niitä ehkäistä ennalta.

Esimerkiksi ravitsemusterapeutin antama ravitsemusneuvonta voi olla tarpeen painonhallinnan ja luuston terveyden tukemiseksi.

LUUSTON TERVEYS JA HORMONIT:

Kortikosteroidien käyttö voi heikentää luustoa ja vaikuttaa useiden hormonien, kuten kasvuhormonin ja testosteronin (miessukupuolihormonin) tasoihin (Luku 7).

Oikea ravinto on tärkeää luuston lujuuden säilyttämiseksi, ja D-vitamiini- sekä kalsiumlisän käyttö on suositeltavaa (Luku 8 ja 13). Ravintoon liittyvistä tarpeista voi keskustella sairaalan ravitsemusterapeutin kanssa.

Pituus ja paino tulisi mitata jokaisella lihassairauteen liittyvällä lääkärikäynnillä, ja tiedot tulisi kirjata kasvukäyrälle (Luku 7).

Pituusmitan voi ottaa myös mittaamalla kyynärluun tai sääriluun pituudet tai laskemalla olka- ja kyynärvarren pituudet yhteen. Näitä arvoja tulisi seurata ja verrata lähtötilanteeseen.

Luuntiheyden lähtöarvo tulisi määrittää luuntiheysmittauksella (DEXA-kuvaus), kun steroidihoito aloitetaan (ks. Luku 8).

SYDÄN JA HENGITYSLIHAKSET:

Sydämen tai hengityslihasten ongelmia ei tässä vaiheessa todennäköisesti esiinny, mutta niiden toiminnan seuranta tulisi kytkeä tavanomaisiin sairaalakäynteihin ja arvioida lähtötaso (oma 'normaalitaso'). Seurantaa jatketaan säännöllisillä seurantakäynneillä.

Hengitystoimintojen seuranta suositellaan aloitettavaksi jo lapsen ollessa pieni, jolloin hän tottuu käytettäviin mittauslaitteisiin ja saa kokemusta puhallusmittauksista.

Sydämen seuranta (EKG ja sydämen MRI- tai kaikukuvaus) suositellaan aloitettavaksi heti diagnoosin varmistuttua ja jatkettavaksi sen jälkeen vuosittain kymmeneen ikävuoteen saakka, jonka jälkeen seurantaa tulee tarvittaessa tiivistää (Luku 12).

Pneumokokki- ja influenssarokotteiden ottaminen on tärkeää sairastelun välttämiseksi (Luku 11).



3. MYÖHÄINEN KÄVELYVAIHE (lapsuus/nuoruus/nuori aikuinen)

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

PSYKOSOSIAALINEN KEHITYS, OPPIMINEN JA KÄYTÖS:

Oppimisviiveiden tai oppimisvaikeuksien arviointia on tärkeää jatkaa tässä vaiheessa. Psykologit ja neuropsykologit voivat auttaa löytämään parhaat oppimisen tukikeinot.

Oppimisvaikeuksien tai käytöshäiriöiden ilmetessä tarvitaan ammattiauttajien jatkuvaa tukea, ja fyysisen toimintakyvyn heikkenemiseen sopeutuminen saattaa vaatia erityishuomiota ja uudenlaisia sopeutumiskeinoja (Luku 14). Tässä vaiheessa sinun kannattaisi pohtia tulevaisuuttasi koskevia tavoitteita, jotta sinä ja perheesi voitte yhdessä koulun kanssa suunnitella tarvittavan opetuksen ja harjoittelun tavoitteiden saavuttamiseksi. Jotkut voivat hyötyä neuropsykologin tekemästä arviosta, jossa tunnistetaan mahdolliset kognitiiviset vaikeudet ja löydetään kotiin ja kouluun keinoja, joiden avulla pystyt toimimaan mahdollisimman hyvin.

Tässä vaiheessa lapsen tarpeista huolehtiminen ja avustaminen vaatii vanhemmilta sekä psyykkistä että fyysistä jaksamista. Oman ajan raivaaminen itselle ja läheisille on erittäin tärkeää. Erilaiset tukiverkostot (sukulaiset, luotettavat ystävät) voivat auttaa tarjoamalla vanhemmille mahdollisuuden lepoon ja palautumiseen.

FYSIOTERAPIA:

Liikelaajuuksien, voiman ja itsenäisen toimintakyvyn tukeminen ovat edelleen fysioterapian painopisteitä (Luku 10). Mikäli nivelten kireyksiä ei pystytä enää fysioterapian keinoin riittävästi estämään, ortopedin arvio tilanteesta on tarpeen. Fysioterapeutilla on hoitotiimissä useita tehtäviä: venyttelyharjoitusten seuraaminen, apuvälineiden (esimerkiksi pyörätuoli, seisomateline) suosittelu ja pystyasennon merkityksen esille tuominen sekä luuston terveyden että ruoansulatuksen kannalta. Liikkumisen apuvälineissä, kuten pyörätuolissa, on tärkeää käyttää istuinta, joka tukee kehon symmetristä asentoa ja tuntuu mukavalta. Päivittäinen venyttely kotona on edelleen tärkeää.

KORTIKOSTEROIDIT:

Kortikosteroidihoidon jatkuminen tässä vaiheessa on tärkeää ja lääkkeen annostusta tulee tarvittaessa säätää (Luku 6). Lisäksi tulee kiinnittää huomiota sivuvaikutusten ehkäisyyn, seurantaan ja hoitamiseen. Lihasten voiman ja toimintakyvyn arviointi kahdesti vuodessa on tärkeää. Painonhallinnan seurannassa on huomioitava taipumus ali- tai ylipainoisuuteen, ja jos ongelma todetaan, siihen on puututtava asianmukaisesti (Luku 13).

LUUSTON TERVEYS JA HORMONIT:

Luuston terveyden ja murtumariskien seuranta on tärkeää kortikosteroidien käytön aikana ja etenkin liikuntakyvyn vähentyessä. Lääkärin on tärkeää seurata murtumariskiä D-vitamiinikeilla (D-vitamiini-25-OH) sekä kuvantamistesteillä, kuten DEXA-kuvauksella tai selkärangan röntgenkuvauksella, joilla voidaan arvioida luuntiheyttä ja luuston terveyttä (Luku 8). Ruokavali on arviointi kuuluu ohjelmaan jokaisella käynnillä, jotta D-vitamiinin ja kalsiumin riittävä saanti voidaan varmistaa. Pituuden, luiden pituuksien ja painon seurannan tulisi jatkua kasvun hidastumisen merkkien tunnistamiseksi (Luku 7).

SYDÄN JA HENGITYSLIHAKSET:

Sydämen ja hengityslihasten jatkuva seuranta on välttämätöntä. EKG, sydämen MRI- tai kaiku-kuvaus ja muut tutkimukset on tehtävä vuosittain diagnoosista alkaen ja tarvittaessa tiheämmin 10-vuotiaasta alkaen. Kardiologi suosittelee toimenpiteitä, jos EKG:ssä tai sydämen MRI- tai kaikukuvauksessa havaitaan muutoksia (Luku 12).



4. VARHAINEN KÄVELYKYVYTÖN VAIHE (lapsuus/nuoruus/nuori aikuinen)

Pystyasennon hallinnan vaikeutuessa saatat alkaa väsyä, kun kävelet hieman pidempään. Siinä vaiheessa sähkömopo tai pyörätuoli voivat auttaa liikkumisessa (Luku 10).

PSYKOSOSIAALINEN KEHITYS, OPPIMINEN JA KÄYTÖS:

Viimeistään 13- tai 14-vuotiaana täytyisi aloittaa nuoren ja hänen perheensä kanssa keskustelut aikuistumisesta ja hoidon siirrosta aikuispuolelle. Siirtymävaiheen tukemiseen osallistuvat lasten- ja aikuisneurologian hoitotyöryhmät sekä mm. sosiaalityöntekijä ja koulu. Tulevaisuutta koskevis- sa keskusteluissa pitäisi käsitellä koulutustavoitteita sekä sitä, missä haluat asua, opiskella, tehdä töitä ja saada lääketieteellistä hoitoa. Itsenäisyyden säilyttäminen on tärkeää. Silloin voit jatkaa elämästä nauttimista kotona, koulussa ja ystävien kanssa. Ihmissuhteiden luominen ja hoitaminen on tässä vaiheessa hyvin tärkeää. Joskus Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla saattaa esiintyä psykososiaalisia ongelmia. Lääkärikäyntien yhteydessä tulee aina arvioida mielialaa ja ahdistuneisuutta. Jos masennusta tai ahdistusta ilmenee, niihin tulee puuttua ajoissa ja asianmukaisella tavalla.

FYSIOTERAPIA

Kotona tehtävän venyttelyohjelman lisäksi huomion kiinnittäminen yläraajojen kireyksiin (olkapää, kyynärpäät, ranteet ja sormet) on erittäin tärkeää, myös pystyasennon harjoittaminen (tarvittaessa tuettuna) on tarpeen. Selkärangan vinoutta eli skolioosia esiintyy kortikosteroidien yleistyneen käytön ansiosta nykyisin harvemmin kuin ennen, mutta siitä huolimatta ryhdin tarkkailun merkitys korostuu kävelykyvyn menetyksen myötä. Joissain tapauksissa skolioosi voi kehittyä melko nopeasti, jopa kuukausien kuluessa (Luku 9). Ortopedin arviota voidaan tarvita jalkaterän asennon aiheuttamien ongelmien takia, koska niistä voi seurata kiputiloja ja epämukavuutta, ja sopivia jalkineita voi olla vaikea löytää. Nilkan ja jalkaterän nivelten kireyttä lieventävistä kirurgisista toimenpiteistä voidaan keskustella.

KORTIKOSTEROIDIT:

Steroidien käytön jatkuminen on edelleen tärkeä hoidon osa tässä vaiheessa (Luku 6), olipa se aloitettu aiemmin ja jatkunut tähän asti, tai aloitettu vasta nyt.

LUUSTON TERVEYS JA HORMONIT:

Luuston terveyttä tulisi seurata edelleen huolellisesti ja erityistä huomiota tulisi kiinnittää selkänikamien mahdollisiin kompressiomurtumiin (Luku 8). Pituuden, luiden pituuksien ja painon säännöllinen mittaus on tärkeää kasvun seuraamiseksi. Ellei pituutta saada mitattua seisten, mittoja voi kirjata myös mittaamalla kyynärluun tai sääriluun pituudet tai laskemalla olka- ja kyynärvarren pituudet yhteen. Murrosiän seuraaminen on tärkeää noin 9-vuotiaasta lähtien. Jos puberteetti ei ole alkanut 14 vuoden ikään mennessä, lääkäri ohjaa sinut endokrinologille. Jos sinulla on alhainen testosteronitaso, saatat tarvita testosteronihoitoa (Luku 7).

SYDÄN JA HENGITYSLIHAKSET:

Sydämen toiminnan vuosittainen seuranta on edelleen oleellisen tärkeää. Sydämen toiminnan mahdollinen heikkeneminen tai sydänlihaksen fibroosi (arpeutuminen), joka voidaan havaita vain sydämen MRI-kuvauksella, tulee hoitaa ripeästi (Luku 12). Hengitystoimintoja tulisi seurata puolen vuoden välein tehtävillä keuhkojen toimintakokeilla. Jos hengitystoiminnot alkavat heikentyä, on keskusteltava hengitystoimintoja tukevista toimenpiteistä, ja aloitettava hoito tarvittaessa (Luku 11).

PALLIATIIVINEN HOITO:

Palliativiseen hoitotyöryhmään kuuluu lääketieteen ammattilaisia, jotka keskittyvät auttamaan sinua elämään mahdollisimman hyvää elämää, lieventämään kipua ja epämukavuutta ja varmistamaan, että tavoitteesi elämässä ja hoitosi sopivat yhteen.

Palliativinen hoito mielletään toisinaan elämän loppuvaiheeseen kuuluvaksi, mutta palliativinen hoitotyöryhmä auttaa sinua kuitenkin sairautesi kaikissa vaiheissa ja tukee sinua ja perhettäsi monenlaisissa siirtymävaiheissa koko elämäsi ajan.

Kaikkien ihmisten – olipa heillä Duchennen lihasdystrofia tai ei – täytyy tehdä akuuttihoitoa koskevia päätöksiä siitä, kuinka heidän kehoaan tulisi hoitaa hätätilanteessa, mitä he eivät halua tehtävän ja kuka saa tehdä heitä koskevia lääketieteellisiä päätöksiä, jos he eivät pysty tekemään niitä itse.

Palliativisesta hoitotyöryhmästä on apua myös akuuttihoitosuunnitelman tekemisessä, sen sisällön määrittämisessä ja hoitotahdon kirjaamisessa.

5. MYÖHÄINEN KÄVELYKYVYTÖN VAIHE (nuori aikuinen/aikuinen)

Tässä vaiheessa vartalon ja yläraajojen voimat voivat heikentyä, jolloin jokapäiväiset toiminnot ja hyvän asennon säilyttäminen käyvät vaikeammiksi.

FYSIOTERAPIA:

On tärkeää pohtia fysioterapeutin kanssa, minkälaiset venytykset, lihasharjoitukset ja apuvälineet tukevat parhaiten itsenäistä liikkumista ja osallistumista. Kuntoutustyöryhmän toimintaterapeutti voi tarvittaessa ohjeistaa esimerkiksi syömisessä, juomisessa, wc:ssä käymisessä, vuoteeseen menemisessä ja vuoteesta kääntymisessä. Erilaisia apuvälineitä voidaan tarvita itsenäisyyden ja turvallisuuden tukemiseen.

KORTIKOSTEROIDIT:

Steroidihoitoa, ravitsemusta, puberteettia ja painonhallintaa pitäisi käsitellä edelleen hoitotiimin kanssa. Nykysuosituksissa kannustetaan steroidien elinikäiseen käyttöön (Luku 6), sillä ne auttavat säilyttämään hengityslihasten ja ylävartalon voimaa ja toimintakykyä.

LUUSTON TERVEYS JA HORMONIT:

Luuston terveyttä tulisi seurata huolellisesti koko elämäsi ajan. Luuston ongelmat voivat aiheuttaa kipua, ja niitä tulisi käsitellä lihastaudin hoidosta vastaavan hoitotyöryhmän kanssa (Luku 8).

SYDÄN JA HENGITYSLIHAKSET:

Sydämen ja keuhkojen toimintakyvyn seuranta ainakin kahdesti vuodessa on suositeltavaa. Usein saatetaan tarvita tarkempia tutkimuksia ja hoitoa (Luvut 11 ja 12).

PALLIATIIVINEN HOITO:

Palliativinen hoitotyöryhmä on tärkeä myös tässä vaiheessa. Kuten edellä todetaan, tähän hoitotyöryhmään kuuluu lääketieteen ammattilaisia, jotka keskittyvät auttamaan sinua elämään mahdollisimman hyvää elämää, lieventämään kipua ja epämukavuutta ja varmistamaan, että tavoitteesi elämässä ja hoitosi sopivat yhteen. Palliativinen hoito mielletään toisinaan elämän loppuvaiheeseen kuuluvaksi. Palliativinen hoitotyöryhmä auttaa sinua kuitenkin sairautesi kaikissa vaiheissa ja on sinun ja perheesi apuna monenlaisissa siirtymävaiheissa koko elämäsi ajan.

Kaikkien ihmisten – olipa heillä Duchennen lihasdystrofia tai ei – täytyy tehdä akuuttihoitoa koskevia päätöksiä siitä, kuinka heidän kehoaan tulisi hoitaa hätätilanteessa, mitä he eivät halua tehtävän ja kuka saa tehdä heitä koskevia lääketieteellisiä päätöksiä, jos he eivät pysty tekemään niitä itse.

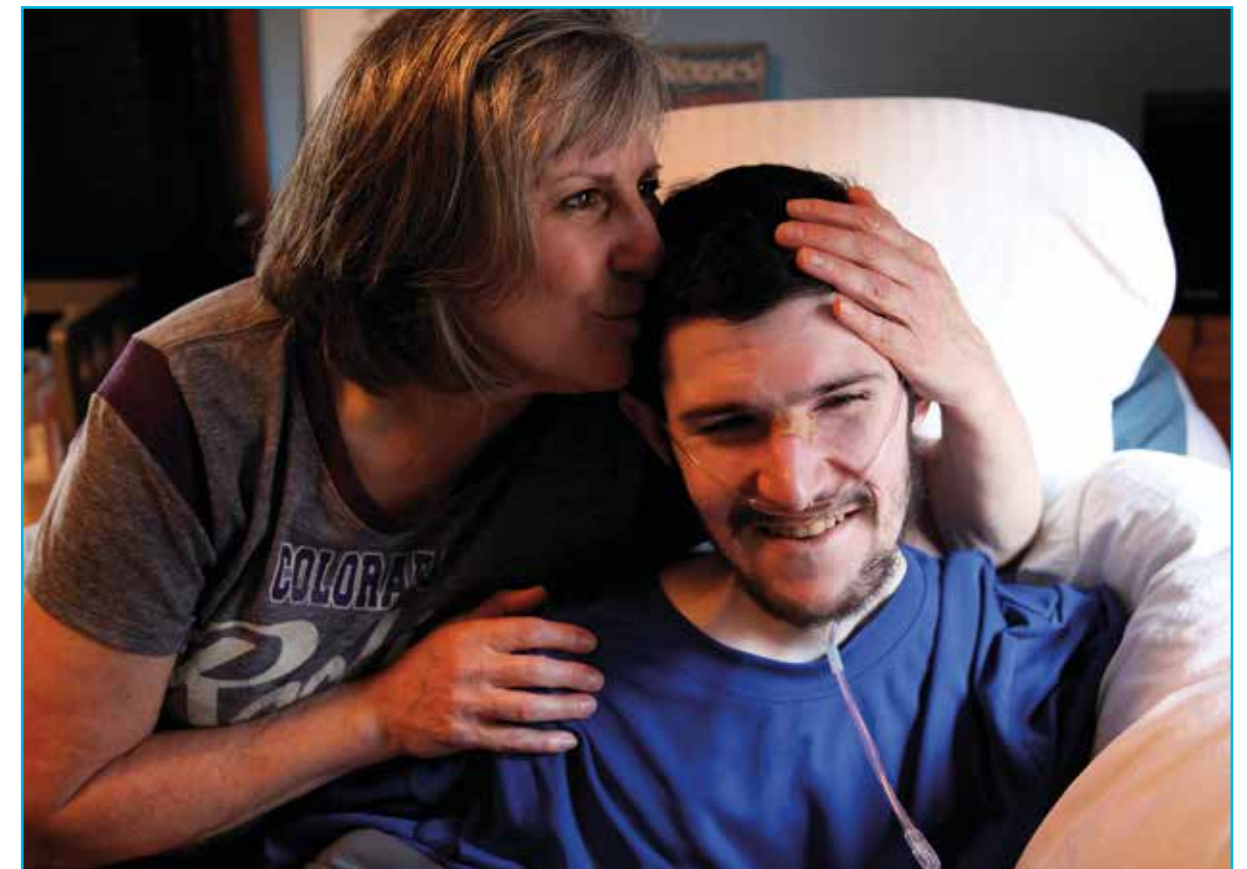
ELÄMINEN DUCHENNEN LIHSDYSTROFIAN KANSSA AIKUISENA:

Monipuolinen, tyydyttävä ja itsenäinen aikuinen elämä Duchennen lihasdystrofian kanssa vaatii suunnittelua. Viimeistään 13- tai 14-vuotiaana täytyisi alkaa suunnitella siirtymistä nuoruudesta aikuisuuteen. Sinun suunnitelmasi pitäisi perustua omiin odotuksiisi ja tulevaisuuden tavoitteisiisi. Siirtymissuunnitelmassa pitäisi miettiä koulutusta, työtä, asumista, liikkumista ja kulkemista

sekä hoidon siirtämistä lasten palveluista aikuisille tarkoitettujen palvelujen piiriin (tätä ei ehkä tarvita, jos sinua hoitavat lääketieteen ammattilaiset vastaavat myös aikuisten hoidosta).

Siirtyminen lapsuudesta aikuisuuteen vaikuttaa käytettävissä oleviin resursseihin ja etuuksiin riippumatta siitä, vaihtuuko hoitotyöryhmä. Sinun itsesi, perheesi, koulusi ja terveydenhuollon hoitotyöryhmäsi pitäisi osallistua näiden muutosten suunnitteluun. Tätä prosessia ja siihen liittyviä asioita käsitellään luvussa 17. Tarvitset tukea tavoitteidesi saavuttamisessa. Lihassairautesi hoitotiimi auttaa sinua selvittämään käytettävissä olevia eri tukimuotoja. He auttavat sinua myös hakemaan tukea sekä kotikunnastasi että valtion (Suomessa Kelan) tarjoamaa tukea. Erilaisia keinoja yhteydenpitoon ystävien kanssa kannattaa kehittää.

Vaikka kaikilla ei ole psykososiaalisia ongelmia, joillakin Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla aikuisilla voi olla ahdistusta tai masennusta, joita kannattaa hoitaa. Jokaisella lihassairauteen liittyvällä lääkärinkäynnillä pitäisi arvioida myös ahdistusta ja masennusta. Jos sinulla on ahdistus- tai masennusoireita, niitä pitäisi hoitaa nopeasti ja asianmukaisesti.





	Vaihe 1: Diagnoosi	Vaihe 2: Varhainen kävelyvaihe	Vaihe 3: Myöhäinen kävelyvaihe	Vaihe 4: Varhainen kävelykyvytön	Vaihe 5: Myöhäinen kävelykyvytön
Lihastaudin hoito	Monialainen hoito; uusia hoitomuotoja koskeva neuvonta; potilaan ja perheen tukeminen, opastus ja perinnöllisyysneuvonta				
	Rokatusohjelman mukaisten rokotteiden varmistaminen	Fyysisen toimintakyvyn, lihasvoiman ja niveltien liikelaajuuksien arviointi vähintään 2 x/vuosi sairauden vaiheen määrittämiseksi			
	Keskustelu kortikosteroidien käytöstä	Kortikosteroidien käytön aloitus ja seuranta			
	Taudin kantajille lähete kardiologille				Elämän loppuvaiheen hoidon tuki
Kuntoutus	Kattavat moniammatilliset arvioinnit, sisältäen standardoidut arvioinnit vähintään 2 x/vuosi				
	Fysioterapeutin, toimintaterapeutin ja puheterapeutin terapioiden tarjoaminen arviointien ja potilaan yksilöllisten tarpeiden mukaisesti				
	Ohjaus niveljäykistymien tai virheasentojen, liiallisen rasituksen ja kaatumisten ehkäisemiseksi oikeanlaisesta liikunnasta ja harjoitteista sekä sopivasta rasitustasosta kertomalla. Jalakaartoosien ja muiden apuvälineiden käyttöönotto.	Aikaisempien toimenpiteiden jatkaminen; liikumista, istumista, tuettua seisoamista ja muita toimintoja tukevien apuvälineiden käyttö. Kivun ja murtumien syntymisen ehkäiseminen ja hallinta. Aikuistumiseen liittyvien asioiden tukeminen.			
Endokriininen hoito	Seisomapituuden mittaus 2 x/vuosi				
	Kasvun arviointi 2 x/vuosi				
		Puberteetin arviointi 2 x/vuosi 9-vuotiaasta alkaen			
		Perheen neuvonta ja ohjaus. Kortikosteroidin stressiannos, jos käyttää kortikosteroideja			
Ruansultatuseroimistön ja ravitsemuksen hoito	Ravitsemusterapeutin arvioinnit lääkärikäyntien yhteydessä (6 kk:n välein); lihavuuden ehkäisy; yli- ja alipainon seuranta etenkin kriittisissä siirtymävaiheissa				
	Seerumin D-vitamiini-25-OH-arvon ja kalsiumin saannin arviointi vuosittain				
		Arvioi nielemishäiriö, ummetus, ruokatorven refluksitauti ja gastropareesi 2 x/vuosi			
		Keskustelu gastrostomialetkun tarpeesta vuosittain			
Hengityksen hoito		Spirometrian opetus ja unitutkimus tarpeen mukaan		Hengitystoimintojen arviointi vähintään 2 x/vuosi	
	Rokatusohjelman mukaiset rokotukset kuntoon, lisäksi pneumokokki- ja influenssarokotukset				
				Hengitystä tukevien menetelmien käyttöönotto	
				Avustetun yskittämisen ja yöaikaisen hengitystuen aloittaminen.	
				Päiväaikainen ventilaatiotuki	
Sydämen hoito	Kardiologin konsultointi; EKG- ja kaikukuvaus-arviointi* tai sydämen MRI	Sydämen seuranta vuosittain; ACE:n estäjien tai angiotensiini-reseptorin salpaajien aloitus viimeistään 10-vuotiaana	Sydämen seuranta vähintään vuosittain ja tätä tiheämmin, jos oireita tai kuvantamisessa havaittuja poikkeamia; rytmihäiriöiden seuranta		
			Tavanomaiset sydämen vajaatoiminnan hoidot käyttöön, jos sydämen toiminta heikkenee		
Luuston terveyden hoito					
		Selkärangan arviointi röntgenkuvauksin 1–2 vuoden välein kortikosteroideja käyttävillä, muuten 2–3 vuoden välein			
		Lähete luuston terveyden asiantuntijalle ensimmäisen murtuman merkkien ilmaantuessa (nikamamurtuma Genant gradus 1 tai korkeampi tai 1. putkiluumurtuma)			
Ortopedinen hoito	Niveltien liikelaajuuksien arviointi vähintään 2 x/vuosi				
		Skolioosin seuranta vuosittain		Skolioosin seuranta 2 x/vuosi	
	Tarvittaessa lähete ortopedille (tarvitaan vain harvoin)	Joissakin tapauksissa lähete jalan ja akillesjänteen leikkaukseen kävelyn parantamiseksi		Leikkauksen harkinta jalan asennon parantamiseksi pyörätuolissa; joissakin tapauksissa posteriorinen selkärangan jäykistysleikkaus	
Psykososiaalinen tuki	Lapsen ja perheen jaksamisen arviointi jokaisella käynnillä ja jatkuvan tuen tarjoaminen				
	Neuropsykologisen arvioinnin/toimenpiteiden tarjoaminen, jos oppimisen, tunne-elämän tai käyttäytymisen ongelmia				
		Koulutustarpeiden ja resurssien arviointi (mukautettu opetus, erityisopetus); aikuisten ammatillisten tukitarpeiden arviointi			
		Ikätasaisen itsenäistymisen ja sosiaalisen kehityksen tukeminen			
Siirtymät	Optimistiset keskustelut tulevaisuudesta ja aikuisuuteen jatkuvasta elämästä	Tavoitteiden asettamisen ja aikuisuutta koskevien odotusten edistäminen; hoidon siirtoon valmistautuminen (viimeistään 12-vuotiaana)	Terveydenhuoltoon, koulutukseen, työhön ja aikuiselämään liittyvän muutoksen suunnittelun aloitus (viimeistään 13–14-vuotiaana); etenemisen seuranta vähintään vuosittain; sosiaalityöntekijän ja kuntoutusohjaajan tuki		
			Hoidon siirron (transition) tukeminen ja terveydentilan muutoksia koskeva ennakkoiva neuvonta		

Taulukko 1: Duchennen lihasdystrofiaan liittyvien osa-alueiden suositeltava hoito sairauden eri vaiheissa

3. HOITO DIAGNOOSIVAIHEESSA

Diagnoosi on lääketieteelliseen tietoon perustuva käsitys terveysongelman syistä. Oikeaan diagnoosiin päätyminen on tärkeää, mikäli lääkäri epäilee Duchennen lihasdystrofiaa. Terveystenhuoltojärjestelmästä riippuen perusterveydenhuollon työntekijä saattaa olla ensimmäinen lääketieteen ammattilainen, jolle lapsen toimintakyvyn heikkoutta tai viiveitä koskevista huolista kerrotaan. Perusterveydenhuollossa lääkärit ja terveydenhoitajat edustavat eri osaamisalueita painottuen lastentauteihin, neuvola- ja kouluterveydenhuoltoon, yleislääketieteeseen tai sisätauteihin. Nämä työntekijät muodostavat eräänlaisen ”lähtiimin”.

Hoidon tavoitteena tässä vaiheessa onkin saada tarkka diagnoosi niin nopeasti kuin mahdollista. Vahvistetun diagnoosin kautta koko perhe saa tietoa Duchennen lihasdystrofiasta, perinnällisyysneuvonnasta sekä hoitomahdollisuuksista. Asianmukainen hoito voidaan käynnistää ja perheelle voidaan tarjota tietoa ja tukea. Diagnoosin tekävän lääkärin tulisi mieluiten olla lihas-tauteihin perehtynyt erikoislääkäri (Suomessa lastenneurologian erikoislääkäri), joka osaa itse tutkia lapsen kliinisesti sekä määrätä ja tulkita tarpeelliset tutkimukset (Luku 4). ChildMuscleWeakness.org tarjoaa ammattilaisille englanninkielisen työkalun, jonka avulla lapsen kehitystä ja mahdollisia lihastautidiagnooseja voidaan arvioida.

American Academy of Pediatrics (AAP) on tietoinen siitä, että vanhemmat huomaavat lapsen kehitysviiveet usein ensimmäisinä. AAP onkin kehittänyt liikunnallisen kehityksen viivettä arvioivan työkalun, jonka avulla vanhemmat voivat seurata lapsensa kehitystä, arvioida, mikä on normaalia kehitystä ja mikä viivästynyttä, sekä arvioida, milloin on syytä huoleen.

Tämä englanninkielinen työkalu on käytettävissä osoitteessa www.HealthyChildren.org/Motor-Delay.

Diagnoosin varmistuessa perheen on tärkeää päästä Duchennen lihasdystrofiaa tuntevan, lihas-tauteihin perehtyneen lastenneurologin vastaanotolle.

Alla englanninkielisiä verkkosivuja, joista löytyy Duchennen lihasdystrofian hoitoa koskevaa tietoa:

MDUK UK:n listaamat keskukset Englannissa:

www.musculardystrophyuk.org/get-the-right-care-and-support/people-and-places-tohelp-you/professionals-and-organisations/muscle-centres/

TREAT-NMD:

www.treat-nmd.eu

World Duchenne Organization:

<http://worldduchenne.org/>

Myös potilas- ja vammaisjärjestöjen ja diagnosikohtaisten yhdistysten kautta voi saada tukea: Suomessa tukea tarjoavat Lihastautiliitto ja DMD Finland. Kansainvälisiä järjestöjä ovat mm. TREAT-NMD (www.treat-nmd.org/) ja World Duchenne Organization (www.worldduchenne.org/).

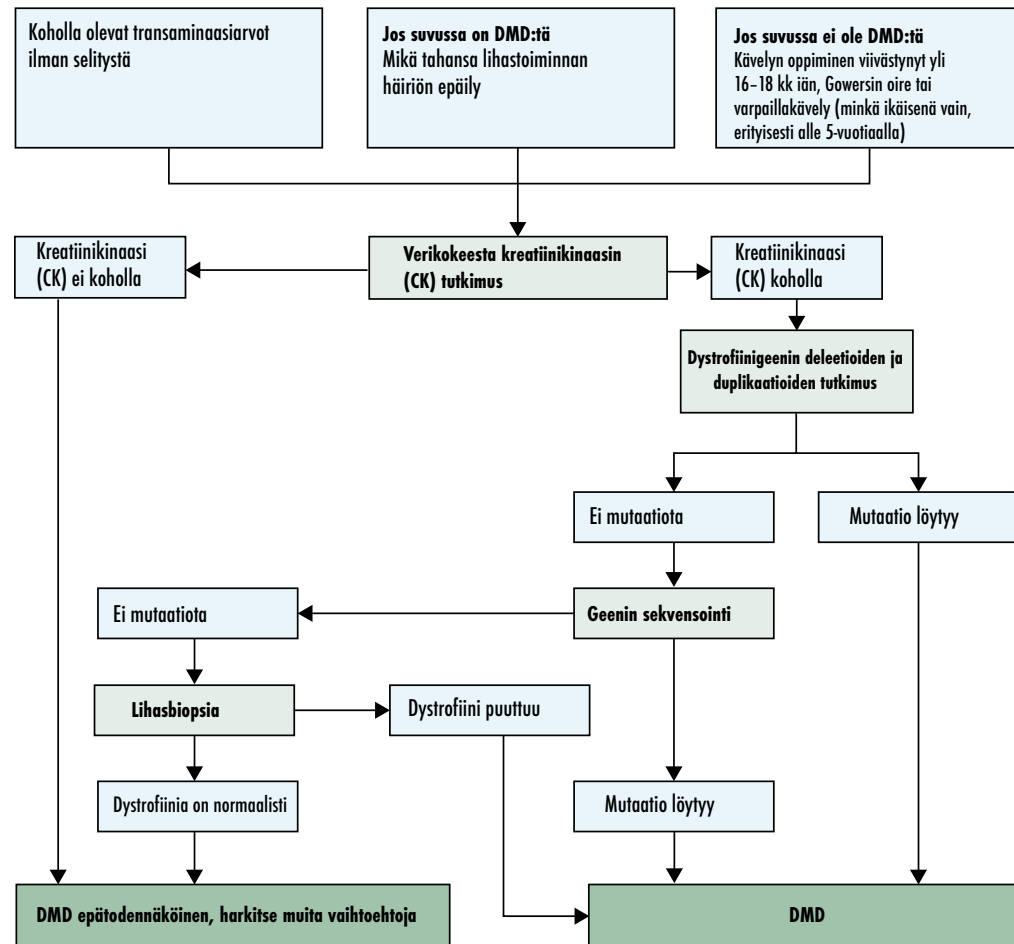
MILLOIN DUCHENNEN LIHASYSTROFIAA PITÄISI EPÄILLÄ (KUVA 3)

Ensimmäinen epäily herää usein seuraavien kolmen oireen pohjalta (vaikkei suvussa esiintyisikään Duchennen lihasdystrofiaa):

- Kehityksen ja/tai puheen viivästyminen
- Lihasten toiminnan ongelmat ja Gowersin oire, joka on Duchennen lihasdystrofian klassinen oire (Kuva 2)
- Tavanomaista paksummat pohjelihakset (”pseudohypertrofia”)
- Korkea kreatiniinikinaasiarvo (CK) ja/tai transaminaasien, ASAT- tai ALAT-maksaentsyymien taso verikokeissa

Vaikka epäily voi herätä monien eri syiden vuoksi, seuraavana kuvataan, miten Duchennen lihasdystrofia diagnosoidaan.

Koska on syytä epäillä Duchennen lihasdystrofiaa



Yleisimmät havaitut varhaisvaiheen merkit ja oireet Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla

Motoriset - Poikkeava kävely - Pohkeiden paksuus - Kyvyttömyys hypätä - Alentunut rasituksen sieto - Heikko pään hallinta istumaan vedettäessä - Vaikeus nousta portaita - Lattajalat - Toistuva kaatuilu tai kömpelyys - Gowersin oire lattialta noustessa - Karkeamotoriikan viive - Velttous, alhainen lihasjänteisyys - Vaikeus pysyä ikätovereiden tahdissa - Motoristen taitojen häviäminen - Lihaskipu tai -krampit - Varvaskävely - Juoksu- tai kiipeilyvaikeudet	Muut kuin motorinen - Käyttäytymisongelmat - Kognitiiviset viiveet - Huono kasvu ja kehittyminen tai heikko painon lisääntyminen - Oppimisen ja tarkkaavuuden vaikeudet - Puheen viivästyminen tai äännehäiriöt
---	--

Kuva 3

PERUSTERVEYDENHUOLLON ROOLI HOIDOSSA

Kun lastenneurologian erikoislääkäri on tehnyt diagnoosin, Duchennen lihasdystrofiaa koskevia tietoja ja resursseja pitäisi lähettää perusterveydenhuoltoon. Perusterveydenhuollossa työskentelee yleensä lastentauteihin, yleislääketieteeseen tai sisälääketieteeseen erikoistuneita terveyskeskuslääkäreitä ja terveydenhoitajia.

Hoitosuhde perusterveydenhuoltoon takaa jatkuvan, hyvin tarpeellisen vakauden ja tuen lähteen.

Perusterveydenhuollon vastuisiin kuuluvat:

- akuuttien ja kroonisten lääketieteellisten ongelmien ensimmäinen hoitokontakti
- iän/kehitysvaiheen mukainen hoito kaikissa vaiheissa eli normaali neuvolaseuranta ja kouluterveydenhuolto
- yhteistyö ja työnjako erikoissairaanhoidon kanssa
- vuosittaiset kuulon- ja näöntarkastukset
- mielialahäiriöiden, päihteiden väärinkäytön ja muiden mielenterveyden ongelmien vuosittainen seulonta
- rokotuksista huolehtiminen, mukaan lukien vuosittaiset influenssarokotteet (influenssarokote pistoksena on parempi vaihtoehto kuin elävää virusta sisältävä nenäsuihke)
- sydän- ja verisuonitautien riskitekijöiden, kuten kohonneen verenpaineen (hypertensio) ja korkeiden kolesterolitasojen (hyperkolesterolemia) vuosittainen seuranta



4. DUCHENNEN LIHASDYSTROFIAN DIAGNOSOINTI

MISTÄ DUCHENNEN LIHASDYSTROFIA JOHTUU?

Duchennen lihasdystrofia on perinnöllinen sairaus, joka johtuu dystrofiinia koodaavan geenin mutaatiosta eli geenivirheestä. Dystrofiiniproteiinia on kehon jokaisessa lihasäikeessä.

Dystrofiini toimii ”iskunvaimentimena”, jonka ansiosta lihakset voivat supistua ja rentoutua vaurioitumatta. Ilman dystrofiinia lihakset eivät pysty toimimaan tai korjaamaan lihasvaurioita kunnolla. Lisäksi lihaskudokseen tulee helposti vaurioita normaalissa päivittäisessä toiminnassa: solukalvoon repeää pieniä mikrorepeämiä.

Ilman dystrofiinia lihakset eivät pysty korjaamaan lihasvaurioita kunnolla. Näiden pienten repeämien kautta solun sisään pääsee kalsiumia, joka on lihakselle myrkyllistä.

Kalsium vaurioittaa lihasoluja ja lopulta tappaa ne. Lihasolujen tilalle tulee arpikudosta ja rasvaa. Lihasolujen häviäminen johtaa ajan mittaan voiman ja toimintakyvyn häviämiseen.

DIAGNOOSIN VARMISTAMINEN

Duchennen lihasdystrofian diagnoosi on aina varmistettava geenitestillä. Testi tehdään yleensä verinäytteestä, mutta myös muita testejä saatetaan tehdä.

1) GEENITESTI

Geenitesti on aina tarpeen tehdä ja sitä tulisi tarjota jokaiselle potilaalle. Erilaisilla geenitesteillä saadaan tarkkaa ja yksityiskohtaista tietoa DNA:ssa olevasta muutoksesta, geenivirheestä eli mutaatiosta.

Diagnoosin varmistaminen geenitestillä on tärkeää monestakin syystä, ja se voi auttaa arvioimaan, soveltuuko lapsi kenties erilaisiin mutaatiokohtaisiin kliinisiin lääketutkimuksiin.

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

Tämä tieto auttaa perheitä arvioimaan periytymisriskiä seuraavissa raskauksissa, ja tekemään sikiödiagnostiikkaa koskevia päätöksiä.

Perheille tulisi tarjota perinnöllisyysneuvontaa, kun diagnoosi on varmistunut (Kehys 2).

GEENITESTAUKSEN TYYPPEJÄ

- **MPLA-tutkimus (multiplex ligation-dependent probe amplification):** MPLA-tutkimuksessa tutkitaan deleetioita (häviämä) ja duplikaatioita (kahdentuma). Sen avulla voidaan tunnistaa 70 prosenttia Duchennen lihasdystrofian geenimutaatioista.
- **Geenisekvensointi:** Jos MPLA-tutkimuksen tulos on negatiivinen, voidaan tehdä geenisekvensointi, jolla voidaan tunnistaa muita mutaatioita kuin deleetioita tai duplikaatioita. Näitä ovat esimerkiksi pistemutaatiot (nonsense- tai missense-mutaatiot) sekä pienet duplikaatiot/insertiot. Tällä tutkimuksella pystytään tunnistamaan vielä 25–30 prosenttia lisää sellaisia Duchennen geenimutaatioita, joita ei pystytä tunnistamaan MPLA-tutkimuksessa.

2) LIHASBIOPSIA

Jos CK-taso on korkea ja Duchennen lihasdystrofian oireita esiintyy, mutta geenimutaatioita ei löydy geenitesteissä, saatetaan tarvita lihasbiopsia eli lihaskoepala. Lihasbiopsiassa otetaan lihaksesta kirurgisesti pieni näyte analyysia varten.

Duchennen lihasdystrofian aiheuttama geenimutaatio tarkoittaa, ettei elimistö pysty muodostamaan dystrofiiniproteiinia tai että sitä muodostuu liian vähän.

Lihaskoepalasta voidaan saada tieto lihas soluissa olevan dystrofiinin määrästä (Kehys 1).

Lihaskoepalaa ei yleensä tarvitse ottaa Duchennen lihasdystrofian sairastavilta.

Lihaskoepala tutkitaan normaalisti kahdella eri tavalla: immunohistokemiallisesti ja Western blotting -menetelmällä. Testien tarkoituksena on selvittää, onko lihaksessa dystrofiinia.

Immunohistokemiallisessa tutkimuksessa laitetaan pieni, ohut siivu lihasta objektilasille, värjätään se ja tutkitaan sen jälkeen mikroskoopilla, näkyykö lihas soluissa dystrofiinia.

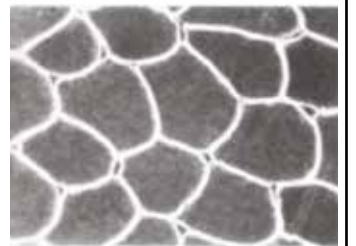
Western blotting -menetelmä on laboratoriomenetelmä, jossa tutkitaan kemiallisesti, onko näytteessä dystrofiinia.

2) MUUT TUTKIMUKSET

Aikaisemmin lapsen lihastautiepäilyn tutkimukseen käytettiin usein lihas sähkö tutkimuksia (elektromyografia, EMC) ja hermoratututkimuksia (neulatesti).

Asiantuntijoiden mielestä EMC ja hermoratututkimukset EIVÄT ole asianmukaisia eivätkä tarpeellisia Duchennen lihasdystrofian epäiltäessä.

NORMAALI



DUCHENNE



Kehys 1: Lihasbiopsia

Normaali: Normaali näyte, jossa dystrofiini näkyy vaaleana alueena lihasäikeiden ympärillä

Duchennen lihasdystrofia: Näyte, josta puuttuu dystrofiini





KEHYS 2. MIKSI VARMISTUS GEENITESTILLÄ ON TÄRKEÄÄ?

PERINNÖLLISYYSNEUVONTA JA KANTAJATESTAUS:

- Joskus Duchennen lihasdystrofian aiheuttama geenivirhe ilmaantuu sattumalta, jolloin puhutaan spontaanista mutaatiosta. Suvussa ei ole silloin aiemmin esiintynyt Duchennen lihasdystrofiaa. Duchennen lihasdystrofiaa sairastavista 30 %:lla on kyseessä dystrofiinia koodaavan geenin spontaani mutaatio sen sijaan, että he olisivat perineet sairauden vanhemmaltaan.
- Jos äidin DNA:ssa on mutaatio, jonka hän siirtää lapselleen, häntä sanotaan kantajaksi. Kantajalla on jokaisessa raskaudessa 50 % todennäköisyys siirtää geenimutaatio lapselle. Jos virheellisen geenin saava lapsi on poika, hän saa Duchennen lihasdystrofian, jos tyttö, lapsesta tulee geenin kantaja.
- Testaus ja tieto mutaatiosta auttaa äitiä tekemään tulevia raskauksia koskevia päätöksiä, ja hänen naispuoliset sukulaisensa (siskot, tyttäret, tädit, serkut) voivat tutkituttaa itsensä ja selvittää, ovatko hekin Duchennen lihasdystrofian kantajia.
- Jos nainen on kantaja, ja hänellä on joitakin Duchennen lihasdystrofian oireita (lihasheikkoutta, väsymystä, kipua jne.), on kyseessä oirehtiva kantajuus. Oireiden mahdollista ilmenemistä naispuolisella kantajalla ei voida etukäteen testata.
- Vaikka nainen ei olisikaan kantaja, on tulevissa raskauksissa pieni Duchennen lihasdystrofian riski, koska mutaatiota voi esiintyä myös pelkästään munasoluissa sen sijaan, että se näkyisi kantajan kaikissa soluissa. Tätä sanotaan sukusolulinjan mosaikismiksi. Sukusolulinjan mosaikismia ei voida selvittää verikokein.
- Kantajalla on myös suurentunut sydämen vajaatoiminnan tai luustolihasen heikkouden ja toimintahäiriöiden riski. Naispuoleisten kantajien tulisi käydä kardiologin sydänseurannassa (EKG ja sydämen MRI- tai kaikukuvaus) 3–5 vuoden välein, jos tutkimustulokset ovat normaalit (tai useammin, jos se on kardiologin mukaan tarpeen). Tieto kantajuudesta auttaa tunnistamaan tämän riskin ja saamaan oikeanlaisia neuvoja ja oikeaa hoitoa.
- Näitä asioita käsitellään tarkemmin perinnöllisyysneuvonnassa.

MAHDOLLISUUS OSALLISTUA KLIINISIIN LÄÄKETUTKIMUKSIIN:

- Useita tiettyihin mutaatioihin kohdistuvia Duchennen lihasdystrofian kliinisiä lääketutkimuksia on käynnissä. Geenitesti on tärkeä, jotta edellytykset osallistua tällaisiin lääketutkimuksiin voidaan selvittää. Jotta tutkimuksiin soveltuvat henkilöt löytyisivät, tulee rekisteröityä potilasrekisteriin. Luettelo eri maiden potilasrekistereistä löytyy osoitteesta <https://treat-nmd.org/patient-registries/linking-up-the-national-registries/>
- Jos aiemmin tehty geenitesti ei täytä tällä hetkellä noudatettavia vaatimuksia ja mutaatioita ei pystytä määrittelemään sen avulla riittävän tarkasti, saatetaan tarvita lisätutkimuksia tai geenitesti voidaan joutua uusimaan. Keskustele tästä lihastauteihin perehtyneen lääkärin ja/tai perinnöllisyysneuvontaa antavan lääkärin kanssa. Tarkan mutaation täytyy olla selvillä myös, jos halutaan liittyä Duchennen lihasdystrofian potilasrekisteriin. Tarkempia tietoja erilaisista geenitesteistä ja niiden tarkkuudesta, on alkuperäisessä artikkelissa.
- Aikuisten, joille ei ole tehty geenitestiä tai jotka haluavat, että aiemmin tehty testi toistetaan nyky menetelmillä (kysy perinnöllisyysneuvojalta, kannattaako testi uusia), tulisi harkita geenitestausta, jotta he voisivat mahdollisesti osallistua kliinisiin lääketutkimuksiin.



5. LIHASTAUDIN HOITO

Duchennen lihasdystrofiassa luustolihakset muuttuvat asteittain heikommiksi, koska niissä ei ole dystrofiinia. Sinun tulisi käydä säännöllisesti Duchennen lihasdystrofiaa tuntevan, lihastauteihin perehtyneen lastenneurologin tai neurologin tarkastuksissa.

Hän ymmärtää, miten lihasheikkous etenee, ja pystyy auttamaan sinua ja perhettäsi valmistautumaan hoidon seuraavaan vaiheeseen. Tieto lihasten toiminnasta on lääkärille ensiarvoisen tärkeää, sillä sen perusteella oikeanlaiset hoidot voidaan aloittaa hyvissä ajoin.

LIHASTAUDIN ETENEMISEN SEURANTA

Sinun olisi hyvä käydä erikoislääkärillä puolivuositain ja fysioterapeutin ja/tai toimintaterapeutin arvioissa 4 kuukauden välein.

Tämä on tärkeää, jotta voidaan päättää uusien hoitomuotojen aloittamisesta juuri oikealla hetkellä, ja jotta voidaan ennakoida ja ennaltaehkäistä eteen tulevia ongelmatilanteita mahdollisimman hyvin.

Sairauden etenemisen seurantaan käytettävät testit voivat vaihdella eri sairaaloissa. Tärkeintä on, että arvioinnit tehdään säännöllisin välein käyttämällä aina samoja testejä, jolloin muutokset pystytään havaitsemaan.

Säännöllisten arviointien tulisi sisältää myös sairauden etenemistä seuraavia testejä, jolloin voidaan arvioida, milloin on syytä ryhtyä toimenpiteisiin. Ainakin seuraavia asioita on syytä seurata:

LIHASVOIMA:

Luustolihasen voimaa voidaan mitata usein eri tavoin, jolloin saadaan selville, tapahtuuko tiettyjen lihasten voimassa muutoksia.

NIVELTEN LIIKERADAT:

Liikeratoja mitataan mahdollisten kontraktuurien tai nivelkireyksien syntymisen varalta sekä niitä parhaiten estävien venytysten ja harjoitteiden suunnittelemiseksi.

NOPEUS:

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

LIIKUNTAKYKYMITTARIT:

Liikuntakyvyn testaamiseen on olemassa useita erilaisia mittareita, mutta seurannassa tulisi käyttää aina samaa mittaria. Erilaisia mittareita voidaan tarvita sairauden eri vaiheissa.

PÄIVITTÄISET TOIMINNOT:

Hoitotiimin on arvioitava, tarvitaanko itsenäisen selviytymisen tueksi lisäapua.

LIHASTEN LÄÄKEHOITO

Uusien Duchennen lihasdystrofian hoitamiseen tarkoitettujen lääkkeiden kehittämisen parissa tehdään tällä hetkellä paljon tutkimusta. Päivitetyissä hoitosuosituksissa suositellaan vain lääkkeitä, joista on jo olemassa tarpeeksi tutkimustietoa.

Jatkossa suositukset tulevat muuttumaan sitä mukaa, kun uusista lääkkeistä kertyy tuoretta tutkimusnäyttöä. Hoitosuosituksia arvioidaan ja päivitetään uusien tulosten perusteella.



Vaikka käytettävissä olevien lääkitysvaihtoehtojen määrä tulevaisuudessa oletettavasti kasvaa, lääkkeitä on tällä hetkellä käytettävissä vain vähän. Steroidit ovat tällä hetkellä ainoa lääke, jota suositellaan Duchennen lihasdystrofian lihasoireiden hoitoon, koska sen käyttöä tukevaa näyttöä on alan asiantuntijoiden mielestä riittävästi. Steroideja käsitellään tarkemmin luvussa 6. Sairauden liitännäisoireiden, kuten sydänongelmien lääkehoitoa käsitellään myöhemmin.

6. STEROIDIHOITO

Kortikosteroideja tai steroideja käytetään maailmanlaajuisesti moniin eri sairauksiin.

On selvää, että useat Duchennen lihasdystrofiaa sairastavat saavat niistä apua, mutta lääkehoidon hyöty on arvioitava suhteessa mahdollisten haittavaikutusten estämiseen. Steroidihoito on hyvin tärkeää Duchennen lihasdystrofiassa ja sitä tulisi pohtia jo ennen fyysisen toimintakyvyn heikkenemistä.

TAUSTAA

Steroidihoidon tiedetään hidastavan Duchennen lihasdystrofiaan liittyvää lihasvoiman ja motorisen toimintakyvyn heikkenemistä. Kortikosteroidit eivät ole sama asia kuin anaboliset steroidit, joita urheilijat voivat väärinkäyttää lihasvoimansa kasvattamiseksi.

Duchennen lihasdystrofian steroidihoidon tavoitteena on ylläpitää lihasten voimaa ja toimintakykyä, säilyttää itsenäinen kävelykyky mahdollisimman pitkään, suojella yläraajoja ja hengitystointintoja sekä estää skolioosileikkauksen tarve.

- Steroidien käytöstä tulisi keskustella jo diagnoosin saamisen yhteydessä. Ihanteellinen aika aloittaa steroidien käyttö on kävelyvaihe ennen fyysisten taitojen merkittävää heikkenemistä (ks. Kuva 4).
- Kansallisen rokotusohjelman mukaiset rokotukset tulisi ottaa ennen steroidihoidon aloittamista ja immuniteetti vesirokkoa vastaan tulisi olla hankittuna.
- Kysy rokotuksista myös omalta neurologiltasi.
- Kansallisesta rokotusohjelmasta löydät lisätietoa Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen verkkosivuilta.
- Steroidien haittavaikutusten ehkäisyyn ja hallintaan tulee suhtautua aktiivisesti ja ennakoivasti (ks. Taulukko 1).

STEROIDIEN ANNOSTUKSET

Hoitoon voidaan käyttää erilaisia steroideja. Näihin hoitosuosituksiin on yritetty koota selkeä, tehokas ja turvallinen steroidien käyttöohje, johon liittyy oleellisesti toimintakyvyn ja haittavaikutusten säännöllinen seuranta (ks. Kuva 4).

- Duchennen lihasdystrofian hoitoon käytetään yleensä prednisonia ja deflatsakortia. Niiden arvioidaan vaikuttavan yhtä hyvin. Näitä lääkkeitä koskevan tutkimuksen jatkuminen on tärkeää ja auttaneen ymmärtämään kummankin lääkkeen tarjoamia hyötyjä paremmin.
- Käytettävän steroidin valintaan vaikuttavat käyttäjän/perheen mielipide, erikoislääkärin suositus, steroidin saatavuus kyseisessä maassa, steroidin hinta ja koetut haittavaikutukset. Prednisonin etuna on edullisuus.

Deflatsakortia saatetaan suosia prednisonin sijaan, koska painonnousun ja käyttäytymisongelmien riski on ehkä hieman pienempi, mutta sen käyttöön liittyy vähäinen kasvuvaiheiden ja kaihin riskin kasvu.



STEROIDIEN ANNOSTUS, HOITO JA HAITTAVAIKUTUKSET (KUVA 4, TAULUKKO 2)

- Steroidien haittavaikutusten huolellinen hoitaminen on hyvin tärkeää. Steroidit ovat tällä hetkellä Duchennen lihasdystrofian hoitoon selvästi sopiva lääkitys, mutta hoitoa ei pidä aloittaa kevyin perustein ja riittävän kokeneen erikoislääkärin on valvottava hoitoa.
- Steroidiannoksen ylläpitämistä tai suurentamista harkittaessa on otettava huomioon muun muassa hoitovaste, paino, kasvu, puberteetti, luuston terveys, käytöshäiriöt, kaihi ja haittavaikutusten esiintyminen ja hallittavuus.

Aikataulu ja annostus

Aloituskeskustelu

Steroidien käytön käsittely perheen kanssa

Steroidihoidon aloitus

- Ennen fyysisen toimintakyvyn edellytysten merkittävää heikkenemistä
- Haittavaikutuksista keskustelemisen jälkeen
- Ravitsemusterapeutin konsultaation jälkeen

Suosittelava aloitusannos

- Prednisoni tai prednisoloni 0,75 mg/kg/vrk
TAI
- Deflatsakort 0,9 mg/kg/vrk

Annoksen muuttaminen

Jos haittavaikutukset ovat sietämättömiä tai niitä ei voida hoitaa

- Pienennä steroidiannosta 25–33 %
- Arvioi uudelleen 1 kk:n kuluttua

Jos toimintakyky heikenee:

- Suurena steroidiannosta aloitusannoksen perusteella painon mukaiseen tavoiteannokseen
- Arvioi uudelleen 2–3 kk:n kuluttua

Käyttö kävelykyvyttömässä vaiheessa

- Jatka steroidien käyttöä, mutta pienennä annosta tarpeen mukaan haittavaikutusten hallitsemiseksi
- Vanhemmat aiemmin steroideja käyttämättömät potilaat voivat hyötyä steroidihoidon aloituksesta

Huomautuksia

Lisämunuaisten vajaatoiminta

Potilaan ja perheen opastaminen

- Tiedot Addisonin kriisin merkeistä, oireista ja hoidosta
- Lihakseen annettavan hydrokortisonin määrääminen kotikäyttöön
- 50 mg alle 2-vuotiaille lapsille
- 100 mg vähintään 2-vuotiaille lapsille ja aikuisille
- Stressiannos potilaille, jotka käyttävät prednisonia/deflatsakortia päivittäin >12 mg/m²/vrk
- Voidaan tarvita vakavan sairastumisen, merkittävän trauman tai leikkauksen yhteydessä
- Anna hydrokortisonia 50–100 mg/m²/vrk

Steroidien käyttöä ei saa lopettaa äkillisesti

- Noudata PJ Nicholoffin steroidien käytön vähentämisprotokollaa
- Pienennä annosta 20–25 % 2 viikon välein
- Kun fysiologinen annos on saavutettu (3 mg/m²/vrk prednisonia tai deflatsakortia), vaihda hydrokortisoniin 12 mg/m²/vrk jaettuna kolmeen yhtä suureen annokseen
- Jatka annoksen pienentämistä 20–25 % viikossa, kunnes hydrokortisoniannos on 2,5 mg joka toinen päivä
- Lopeta hydrokortisonin käyttö, kun sitä on käytetty 2 viikon ajan joka toinen päivä
- Tarkista CRH:n tai ACTH:n stimuloima kortisolipitoisuus aamulla säännöllisesti, kunnes HPA-akseli on normaali
- Jatka stressiannosta, kunnes HPA-akseli on korjaantunut (voi kestää jopa yli 12 kuukautta)

Kuva 4. Steroidien annostelu ja hoito



LISÄMUNUAISTEN VAJAATOIMINTA JA ADDISONIN KRIISI

Munuaisten yläpuolella sijaitsevat lisämunuaiset tuottavat kortisoli-hormonia, joka auttaa elimistöä selviämään stressistä (kuten vaikeasta sairaudesta tai vammasta).

Kun steroideja käytetään päivittäin, lisämunuaiset lopettavat kortisolin tuotannon (= lisämunuaisten vajaatoiminta) ja muuttuvat toimimattomiksi. Jos steroidien käyttö lopetetaan, elimistöltä voi kulua useita viikkoja tai kuukausia, ennen kuin kortisolin tuotanto käynnistyy uudelleen.

Elimistö ei pysty käsittelemään stressiä ilman kortisolia, jolloin seurauksena on mahdollisesti hengenvaarallinen Addisonin kriisi. Päivittäistä steroidien käyttöä ei sen vuoksi saa koskaan lopettaa äkillisesti (tai ilman lääkärin apua), eikä annosten väli saa olla yli 24 tuntia. Jos elimistön kohdistuu lisästressiä (esim. korkea kuume, leikkaus, murtumat), voidaan tarvita steroidien lisäännoksia tai stressiannoksia.

Lisätietoja annostelusta, akuutin Addisonin kriisin tunnistamisesta, hoidosta ja ennaltaehkäisystä on englannin kielellä PJ Nicholoffin laatimassa ohjeessa, joka on saatavana osoitteesta www.parentprojectmd.org/pj.

MUUT LÄÄKKEET JA LISÄRAVINTEET

Duchennen lihasdystrofian hoitoon on steroidien lisäksi hyväksytty joitakin muita lääkkeitä, kuten EXONDYS 51 (eteplirseeni), jolle on myönnetty Yhdysvalloissa FDA:n hyväksyntä, ja atalureeni (Translarna), jolla ei ole myyntilupaa Yhdysvalloissa, mutta jolle Euroopan lääkevirasto (EMA) on myöntänyt myyntiluvan.

Sekä EXONDYS 51 -valmistetta että atalureenia (Translarna) käytetään ihmisillä, joilla on tiettyjä Duchennen lihasdystrofiaan liittyviä mutaatioita. EXONDYS 51 -valmiste on tarkoitettu Duchenne-potilaille, joiden geenimutaatioihin voidaan vaikuttaa eksonin 51 väistämällä (noin 13 prosenttia tapauksista). Lääkkeellä pyritään väistämään virheellisen osan (eksonin) lukeminen, jolloin syntyy osittain toimintakykyinen dystrofiini.

Atalureeni on tarkoitettu dystrofiinigeenin nonsense-mutaatiosta johtuvan Duchennen lihasdystrofian hoitoon (noin 13 prosenttia tapauksista). Vaikka atalureenin vaikutusmekanismia ei tunneta, sen arvellaan vaikuttavan solun proteiineja lukevaan osaan siten, että solu osaa lukea nonsense-mutaatioiden ”läpi” ja valmistaa toimintakykyistä proteiinia.

Useita tiettyihin mutaatioihin kohdistuvia Duchennen lihasdystrofian kliinisiä lääketutkimuksia on käynnissä. Geenitesti on tärkeä, jotta soveltuvuutesi tällaisiin kliinisiin lääketutkimuksiin voidaan selvittää. Jotta tutkimuksiin soveltuvat henkilöt löytyisivät, tulee rekisteröityä potilasrekisteriin. Luettelo on saatavana täältä: <http://www.treat-nmd.eu/resources/patient-registries/list/DMD-BMD>. Edellä käsiteltyjen lääkkeiden lisäksi on olemassa monia muita lääkkeitä ja lisäravinteita, joita voidaan käyttää Duchennen lihasdystrofian hoidossa, mutta joilla ei ole FDA:n tai EMA:n hyväksyntää.

Vaikka joitakin kehyksessä 3 mainittuja lääkkeitä käytetään yleisesti, käytettävissä ei ole riittävästi näyttöä siitä, ovatko ne hyödyllisiä vai haitallisia. Kaikesta lääkityksestä on tärkeää keskustella hoitavan lääkärin kanssa, varsinkin ennen jonkin lääkkeen käytön aloittamista tai lopettamista.



KEHYS 3. MUUT LÄÄKKEET JA LISÄRAVINTEET, JOITA EI OLE HYVÄKSYTTY DUCHENNEEN LIHSDYSTROFIAN HOITOON

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

Asiantuntijoiden johtopäätökset ovat seuraavat:

- Anabolisiin steroideihin kuuluvan oksandrolonin käyttö ei ole suositeltavaa.
- Botuliinitoksiinin käyttö ei ole suositeltavaa.
- Kreatiinin järjestelmällisen käytön hyödyistä ei löydy näyttöä. Sen käytöstä ei osoitettu olevan selvää hyötyä Duchennen lihasdystrofiaa koskevassa satunnaistetussa vertailevassa lääketutkimuksessa. Mikäli kreatiinia käyttävällä henkilöllä on viitteitä munuaisongelmista, tämän lisäravinteen käyttö on lopetettava.
- Tutkimusten perusteella ei tällä hetkellä voida suositella muitakaan Duchennen lihasdystrofian hoitoon joskus käytettyjä lääkkeitä tai lisäravinteita. Tällaisia aineita ovat mm. koentsyymi-Q10, karnitiini, aminohapot (glutamiini, arginiini), tulehdusta torjuvat aineet / antioksidantit (kalaöljy, E-vitamiini, vihreäteeuute, pentoksifylliini) ja erilaiset yrtti- tai kasviuutteet. Asiantuntijoiden mukaan julkaistussa kirjallisuudessa ei ole tarpeeksi näyttöä näiden aineiden vaikutuksista.
- Asiantuntijat olivat yksimielisiä siitä, että lääkkeitä ja lisäravinteista tarvitaan lisää tutkimustietoa. He kannustavat perheitä olemaan aktiivisia esim. osallistumalla potilasrekistereihin ja kliinisiin lääketutkimuksiin, jotta uutta tutkimustietoa kertyisi.

TAULUKKO 2. STEROIDIEN HAITTAVAIKUTUKSET: SEURANTA- JA TOIMENPIDESUOSITUKSET

Tähän taulukkoon on koottu yleisimpiä pitkäaikaisen steroidihoidon haittavaikutuksia. On tärkeää muistaa, että eri ihmiset reagoivat steroideihin hyvin eri tavoin.

Steroidihoidon onnistuminen riippuu siitä, tiedostetaanko uhkaavat haittavaikutukset, ennaltaehkäistäänkö niitä ja vähennetäänkö haittoja mahdollisuuksien mukaan. Steroidiannosta voi olla tarpeen pienentää, jos haittavaikutuksia ei pystytä hallitsemaan tai ne ovat sietämättömiä (Kuva 4). Jos annoksen pienentämisestä ei ole apua, on kokeiltava toisen tyyppistä steroidia tai annostelua ennen steroidihoidon lopettamista kokonaan. Lääkityksen muutoksista päättää lääkärisi.



TAULUKKO 2. STEROIDIEN HAITTAVAIKUTUKSET

Steroidin haittavaikutus	Lisätietoja	Keskustele lääkärin kanssa
Painonnousu ja lihavuus	Steroidit voivat lisätä ruokahalua. Ennen steroidihoidon aloittamista ravitsemusterapeutin tulisi antaa neuvontaa.	Koko perheen on tärkeää syödä järkevästi lihomisen välttämiseksi. Terveellisestä ravitsemuksesta saa tietoa ravitsemusterapeutilta tai hoitotiimiltä.
Cushing-oireet ("kuukasvoisuus")	Kasvojen ja poskien pyöristyminen voi alkaa näkyä ajan mittaan.	Ruokavalion huolellinen tarkkailu sekä suolan ja sokerin rajoittaminen auttavat vähentämään painonnousua ja saattavat ehkäistä Cushing-oireita.
Ihokarvoituksen lisääntyminen (hirsutismi)	Steroidit aiheuttavat usein ihokarvoituksen lisääntymistä.	Tämä ei yleensä ole niin vakavaa, että lääkitystä pitäisi muuttaa.
Akne, ihon sieni-infektiot (silsa), syylät	Näitä voi esiintyä enemmän teini-ikäisillä.	Hoidetaan näihin tarkoitetuilla, iholle levitettävillä lääkkeillä. Steroidilääkitystä ei pidä muuttaa hädiköiden, ellei tilanne häiritse potilasta kovasti.
Pituuskasvun hidastuminen	Pituus on mitattava vähintään 6 kk:n välein osana yleistä hoitoa	Jos kasvu on hidastunut tai pysähtynyt tai pituuskasvu on < 4 cm/vuosi tai pituus on alle -2 <SD:n lapsi voi olla tarpeen lähettää endokrinologille



TAULUKKO 2. STEROIDIEN HAITTAVAIKUTUKSET

Steroidin haittavaikutus	Lisätietoja	Keskustele lääkärin kanssa
Viivästynyt murrosikä	Puberteetin alkaminen tulisi tarkistaa jokaisella käynnillä 9-vuotiaasta alkaen. Lääkärille on kerrottava, esiintyykö suvussa myöhäistä sukukypsyyttä. Testosteronikorvaushoitoa suositellaan yleensä pojille, joiden puberteetti ei ole alkanut 14-vuotiaaksi mennessä.	Jos olet huolissasi murrosiän viivästymisestä tai jos murrosikä ei ole alkanut 14-vuotiaaksi mennessä, lähete endokrinologille voi olla tarpeen.
Käytöshäiriöt (lisätietoja käyttäytymisestä on luvussa 10)	Kerro lääkäriille mahdollisista yleiseen mielialaan, temperamenttiin ja ADHD:hen viittaavista ongelmista. Huomaa, että tällaiset oireet pahenevat usein tilapäisesti steroidihoidon kuuden ensimmäisen viikon aikana.	Lähtötilanteen käyttäytymisongelmia olisi hoidettava ennen steroidihoidon aloittamista, esim. ADHD-ohjaus tai lääkitys. Steroidilääkkeen ottaminen myöhemmin päivällä saattaa auttaa. Keskustele tästä lääkärin kanssa; lääkäri voi myös harkita lähetettävä käyttäytymiseen liittyviin tutkimuksiin.
Immunosuppressio	Steroidien käyttö saattaa heikentää immunitettia (vastustuskykyä). Vakavien infektioiden riskistä on oltava tietoinen ja lievempiinkin infektioihin on reagoitava ripeästi.	Vesirokkorokote on annettava ennen steroidihoidon aloittamista (muussa tapauksessa on käännytävä lääkärin puoleen, jos potilas on kosketuksessa vesirokkoon). Jos alueella esiintyy tuberkuloosia, erityisseuranta voi olla tarpeen.



TAULUKKO 2. STEROIDIEN HAITTAVAIKUTUKSET

Steroidin haittavaikutus	Lisätietoja	Keskustele lääkärin kanssa
Lisämunuaisten vajaatoiminta	Kerro kaikille sinua hoitaville terveydenhuollon ammattilaisille, että käytät steroideja, ja pidä mukanaasi korttia, jossa steroidien käytöstä kerrotaan. On tärkeää, ettei steroidiannoston väli ole yli 24 tuntia, sillä muuten seurauksena voi olla Addisonin kriisi. Varmista, että tiedät, milloin steroidien stressiannos on annettava (vaikea sairaus, vakava trauma tai leikkaus) Addisonin kriisin estämiseksi. Varmista, että tunnistat Addisonin kriisin merkit ja oireet (oksentelu ja letargia eli pitkittynyt uneliaisuus). Pidä lihakseen annettavaa hydrokortisoni-injektio mukana ja varmista, että osaat antaa sen, jos Addisonin kriisi ilmaantuu. Älä koskaan lopeta steroidien käyttöä äkillisesti.	Pyydä lääkäriä laatimaan steroidille stressiannossuunnitelma, jossa selostetaan: Miten täytyy toimia, jos steroidiannosten väliksi tulee > 24 tuntia (paaston, sairauden tai lääkkeiden loppumisen vuoksi). Milloin stressiannos steroideja annetaan, kuinka suuri annos on ja mikä sen antotapa on (suun kautta, injektiona lihakseen vai suonensisäisesti); esimerkisuunnitelma on saatavana PJ Nicholoffin steroidiprotokollassa: www.parentprojectmd.org/pj Jos aiot lopettaa steroidien käytön, pyydä lääkäriäsi laatimaan suunnitelma lääkityksen asteittaisesta lopettamisesta. Hän voi katsoa esimerkkiä PPMD:n PJ Nicholoffin steroidiprotokollasta: www.parentprojectMD.org/PJ
Kohonnut verenpaine	Verenpaine on mitattava jokaisella lääkärikäynnillä.	Kohonneen verenpaineen hoito voi alkaa suolan käytön vähentämisellä ja painon pudotuksella. Ellei se auta, lääkäri voi harkita lääkitystä.



TAULUKKO 2. STEROIDIEN HAITTAVAIKUTUKSET

Steroidin haittavaikutus	Lisätietoja	Keskustele lääkärin kanssa
Kohonnut verensokeri	Virtsan glukoosin liuskakoe on tehtävä jokaisella vastaanottokäynnillä. Kerro lääkärille, jos huomaat virtsaamisen tai janon tunteen lisääntymistä. Verikokeista seurataan tyypin 2 diabeteksen ja muiden ylipainon aiheuttamien komplikaatioiden ilmaantumista steroidihoidon aikana.	Lisää verikokeita voidaan tarvita, jos virtsassa on glukoosia tai oireet viittaavat diabetekseen.
Mahakatarri/ruokatorven refluksitauti	Steroidit voivat aiheuttaa refluksioireita (näristystä). Kerro lääkärille tällaisista oireista.	Vältä tulehduskipulääkkeitä, kuten aspiriinia, ibuprofeenia ja naprokseenia. Oireiden lieventämiseen voi käyttää näristyslääkkeitä.
Mahahaava	Mahakivuista tulee mainita, koska ne saattavat olla merkki mahan limakalvon vauriosta. Ulosteen veri voidaan tutkia, jos olet aneeminen tai oireet viittaavat suoliston verenvuotoon.	Vältä tulehduskipulääkkeitä (aspiriini, ibuprofeeni, naprokseeni). Oireita voi hoitaa reseptilääkkeillä ja näristyslääkkeillä. Hoito voi edellyttää gastroenterologin arviointia ja toimenpiteitä.
Kaihi	Steroidit voivat aiheuttaa hyvänlaatuista kaihia. Silmät on tutkittava vuosittain.	Deflatsakortin vaihtoa prednisoloniksi on harkittava, jos kaihi etenee näkökykyä haittaavaksi (deflatsakortin on osoitettu aiheuttavan kaihia todennäköisemmin). Jos kaihia ilmaantuu, voidaan tarvita silmälääkärin konsultaatio. Kaihi tarvitsee hoitaa vain, jos se heikentää näkökykyä.



TAULUKKO 2. STEROIDIEN HAITTAVAIKUTUKSET

Steroidin haittavaikutus	Lisätietoja	Keskustele lääkärin kanssa
Osteoporoosi	Kerro lääkärille mahdollisista murtumista ja selkävaurioista joka käynnillä. Selkärangan röntgenkuvaus 1–2 vuoden välein selkärangan nikamien kompressiomurtumien seuraamiseksi. Luuntiheysmittaus (DEXA) 2–3 vuoden välein. D-vitamiinitason (D-vitamiini-25-OH) mittaus verestä vuosittain (mieluiten loppu-talvesta) ja D3-vitamiinilisä, jos taso on alhainen. Ruokavalio olisi arvioitava vuosittain, jotta riittävä kalsiumin saanti (ruoasta/juomista) voidaan varmistaa.	D-vitamiinilisää voidaan tarvita, jos veren D-vitamiinitaso on riittämätön. D-vitamiini-25-OH-tason mittaus vuosittain; vitamiinilisä tarpeen mukaan. Varmista, että saat ruokavaliosta kalsiumia iänmukaisen tarpeen verran. Jos ruokavalio ei sisällä riittävästi kalsiumia, kalsiumilisän käyttö voi olla tarpeen. Pystyasennon harjoittaminen (seisominen) voi olla hyväksi luuston terveydelle. Keskustele lääkärin tai fysioterapeutin kanssa ennen harjoitusohjelman tai pystyasentoharjoittelun aloittamista.
Tumma virtsaisuus (Virtsa näyttää punaruskealta, koska se sisältää lihasproteiinien hajoamistuotteita. Tämä on tutkittava laboratoriossa.)	Ilmoita tumma virtsaisuudesta lääkärille. Virtsasta voidaan tutkia myoglobiini. Virtsasta tulee poissulkea myös virtsatietulehdus.	Vältä rajua liikuntaa, kuten alamäkeen juoksemista tai trampoliinihyppelyä. Riittävä nesteiden nauttaminen on tärkeää. Munuaisten tutkiminen on tarpeen, jos vaiva jatkuu.



7. ENDOKRINOLOGINEN HOITO

Duchennen lihasdystrofian hoitoon käytettävät steroidit voivat vaikuttaa haitallisesti moniin eri hormoneihin, yleisimmin kasvuhormoniin (jolloin kasvu heikkenee ja pituuskasvu vähenee) sekä testosteroniin (miessukupuolihormoniin, jolloin puberteetti viivästyy). Lääkäri voi suositella lastenendokrinologilla käyntiä, jos ilmaantuu kasvuun, puberteettiin tai lisämunaisten vajaatoimintaan liittyviä huolia.

KASVU JA PUBERTEETTI

Lyhyt pituus ja murrosiän viivästyminen voivat tuntua ikävältä, ja näistä aiheista voi keskustella lääkärin kanssa. Lyhytkasvuisuus voi olla oire muista lääketieteellisistä ongelmista, ja testosteronin puutos voi heikentää luuston terveyttä, joten on tärkeää, että lihastaudin hoidosta vastaava työryhmä seuraa tarkasti kasvuasi ja murrosikäsi etenemistä (Kuva 5).

KASVUHORMONIHOITO

- Lääkäri saattaa määrätä sinulle hidastuneen pituuskasvun vuoksi kasvuhormonia, jos sinulla todetaan kasvuhormonin puutosta.
- Kasvuhormonin turvallisuudesta tai tehosta ei ole näyttöä tai kirjallisuutta niillä Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla, joilla ei ole kasvuhormonin puutosta.
- Kasvuhormonin käyttöön voi liittyä mahdollisia riskejä, kuten päänsärkyä, idiopaattista intrakraniaalista hypertensiota (aivojen ja silmien kohonnut paine), reisiluun pään epifysiolyysia (lonkkavika, joka voi aiheuttaa kipua ja vaatia korjauksen leikkauksella), skolioosin pahenemista sekä diabeteksen todennäköisyyden kasvua.
- Endokrinologi keskustelee kanssasi hoidon mahdollisista riskeistä ja hyödyistä ennen kuin päätät kasvuhormonin käytöstä.

TESTOSTERONIHOITO

- Testosteroni on tärkeää luuston terveydelle sekä psykososiaaliselle/emotionaaliselle kehitykselle.
- Testosteronikorvaushoito tulisi aloittaa pienillä annoksilla kasvattaen annoksia asteittain, mikä vastaa normaalia puberteettia.
- Testosteronia on saatavana useissa eri muodoissa, kuten lihakseen annettavina pistoksina, geeleinä ja laastareina.
- Endokrinologi keskustelee kanssasi hoidon odotettavissa olevista vaikutuksista ennen testosteronikorvaushoidon aloittamista. Niitä ovat esimerkiksi hienhaju, kasvojen karvoitus, akne, kasvupyrähdys, kasvulevyjen sulkeutuminen ja sukupuolisen kiinnostuksen lisääntyminen.
- Mahdollisia haittavaikutuksia ovat esimerkiksi pistoskohdan tulehdus, allerginen reaktio, mielialan vaihtelut ja punasolujen määrän kasvu.
- Testosteronihoidon aikana otetaan säännöllisesti verikokeita, joiden avulla seurataan elimistösi reagointia hoitoon.

ADDISONIN KRIISI

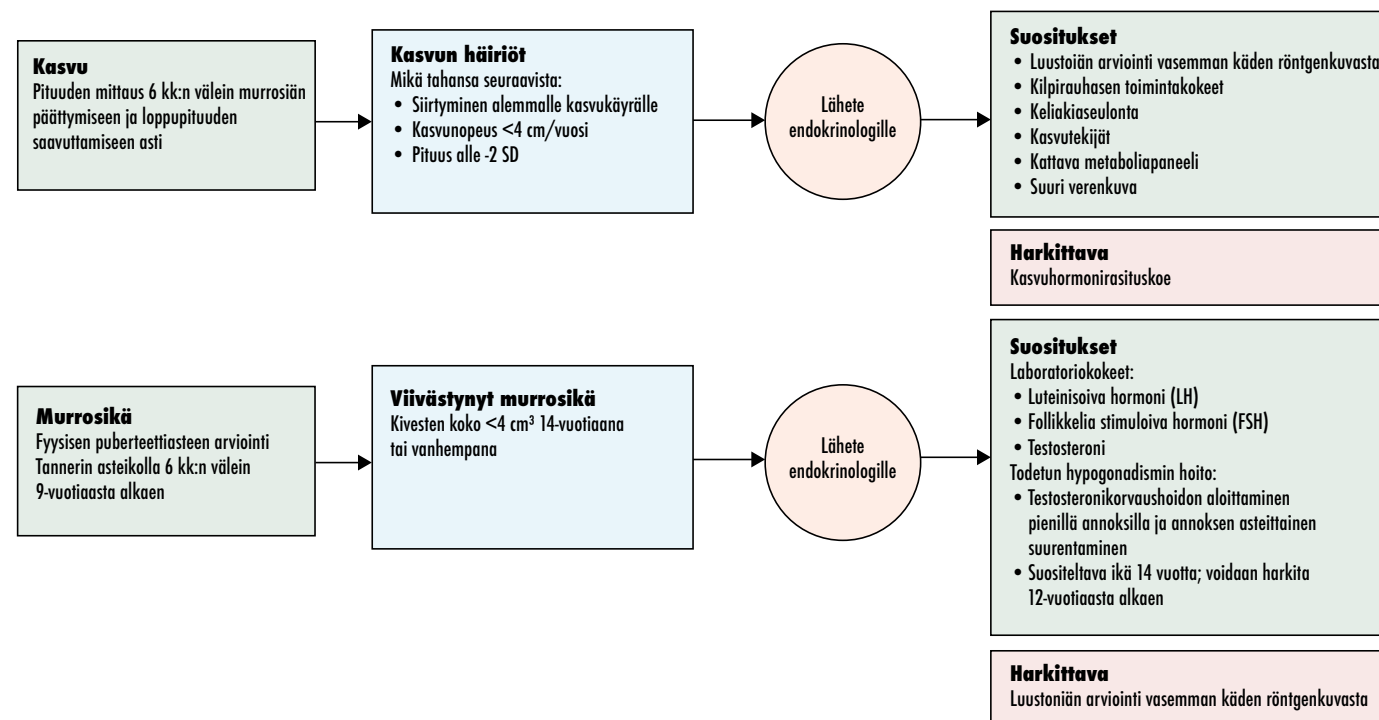
Munuaisten yläpuolella sijaitsevat lisämunuaiset tuottavat kortisoli-hormonia, joka auttaa elimistöä selviämään stressistä (kuten vaikeasta sairaudesta tai vammasta). Lisämunuaiset lopettavat kortisolin tuotannon steroidien käytön aikana (lisämunuaislama). Kun steroidien käyttö lopetetaan, elimistöltä voi kulua useita viikkoja tai kuukausia, ennen kuin kortisolin tuotanto käynnistyy uudelleen. Elimistö ei pysty käsittelemään stressiä ilman kortisolia, jolloin seurauksena on mahdollisesti hengenvaarallinen Addisonin kriisi. Lisämunuaisten vajaatoiminta ja kriisi ovat pitkäaikaisen steroidihoidon mahdollisesti hengenvaarallisia komplikaatioita (ks. Kuva 5). On tärkeää ymmärtää, että Addisonin kriisi voi olla vaarana, jos steroidien käyttö lopetetaan yllättäen tai jos annosväli on sairauden tai muun syyn vuoksi yli 24 tuntia. Kaikilla pitkäaikaisesti päivittäin steroidiä käyttävillä tulisi olla valmiina suunnitelma, jossa kerrotaan, mitä täytyy tehdä, jos annoksia

jää väliin, sekä tilanteissa, joissa tarvitaan steroidin stressiannos, kuten vaikean sairastumisen tai pahan tapaturman yhteydessä. Lisätietoja annostelusta, akuutin Addisonin kriisin tunnistamisesta, hoidosta ja ennaltaehkäisystä on englannin kielellä PJ Nicholoffin laatimassa ohjeessa, joka on saatavana osoitteesta www.parentprojectmd.org/pj.

ADDISONIN KRIISIN OIREET

Sinun pitäisi saada tietoa Addisonin kriisin merkeistä ja oireista:

- voimakas väsymys
- päänsärky
- pahoinvointi/oksentelu
- matala verensokeri
- matala verenpaine
- pyörtyminen



Kuva 5. Kasvun ja puberteetin arviointi ja hoito kortikosteroidihoidon aikana

8. LUUSTON TERVEYDEN HOITO

Luuston terveys on tärkeää sekä Duchennen lihasdystrofian kävelyvaiheessa että kävelykyvyttö-
mässä vaiheessa. Kaikenikäisillä Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla on heikot luut, etenkin
jos he käyttävät steroideja. Steroidit heikentävät luiden mineraalitiheyttä, mikä suurentaa mur-
tumien riskiä muuhun väestöön nähden. Myös lihasheikkous ja vähäinen liikkuvuus ovat luuston
kannalta riskejä.

Luuntiheysmittaus (DEXA) on kajoamaton (noninvasiivinen) tutkimus, jossa mitataan luun mi-
neraali-
tiheys pitkistä luista (yleensä jalasta tai käsivarresta). Ohuempi luu on vähemmän tervettä
ja murtuu helpommin. Luun mineraalitiheyden mittaus on tärkeä osa luuston kokonaisterveyden
seurantaa. Luuntiheysmittaus on suositeltavaa tehdä ainakin 2–3 vuoden välein.

Duchennen lihasdystrofiaa sairastavat ja etenkin steroidien käyttäjät voivat saada selkänika-
mien kompressiomurtumia. Nikamien kompressiomurtuma tapahtuu, kun selkärangan nikamiin
tulee pieniä murtumia, joiden seurauksena niiden muoto vääristyy ja nikamat painuvat toisiaan
vasten. Tällaiset murtumat ja selkärangan romahtaminen voivat aiheuttaa kipua.





Nikamien kompressiomurtumat voidaan havaita selkärangan röntgensivukuvien avulla, vaikka selkäkipua ei esiintyisi. Nikamamurtumia voidaan hoitaa bisfosfonaateilla etenkin, jos kipua esiintyy. Selkärangan röntgensivukuvaus on suositeltavaa tehdä 1–2 vuoden välein tai tätä useammin, jos selkäkipua esiintyy. Luukudosta hajoaa jatkuvasti, imeytyy verenkiertoon ja rakentuu uudelleen. Steroidit hidastavat luunkasvun uudelleenrakennusvaihetta. Bisfosfonaattilääke sitoutuu luun pintaan ja hidastaa hajoamis- ja reabsorptioprosessia, jolloin luu kasvaa tehokkaammin. Tämän prosessin ansiosta luut pysyvät paksumpina ja toivottavasti terveempinä sekä kestävämpinä. Bisfosfonaattien käytöstä voidaan keskustella, jos luuntiheyden alentumisesta on merkkejä, pitkiin luihin tulee murtumia ilman merkittävää tapaturmaa ja/tai ilmaantuu nikamien kompressiomurtumia (ks. Kuva 6).

Arviointi ja ohjaus

Toiminta- tai fysioterapeutin arviointi ja ohjaus

- Kaatumisriskin minimointi kaikissa ympäristöissä, mukaan lukien kävelyalustan, maaston ja esteiden huomiointi
- Pyörätuoliturvallisuutta koskevan koulutuksen tarjoaminen potilaille ja perheille; selostaminen, että pyörätuolista putoaminen on yleinen luunmurtumien aiheuttaja
- Perheiden opettaminen turvalliseen nostamiseen ja siirtämiseen pyörätuoliin ja -tuolista sekä eri pinnoilta kaikissa ympäristöissä

Yleisiä huomioita ja mahdollisia muutostöitä

Kotiympäristön turvallisuus

- Esteiden poistaminen (matot, lelut, johdot, yleinen siisteys)

Pyörätuolista tai liikkumisen apuvälineestä putoamisen välttäminen

- Turvavyön käyttö
- Pyörätuolin kaatumisenestotukien käyttö

Turvallisuus epätasaisella tai liukkaalla alustalla

- Erityinen varovaisuus ulkona (epätasaiset alustat)
- Allaskenkien käyttö kaatumisen estämiseksi käveltyäessä liukkailla tai kosteilla pinnoilla
- Liukuesteiden käyttö nilkkaortooseissa yöllä (pienempi kaatumisriski wc-käyntien yhteydessä)

Turvalliset siirrot pyörätuoliin ja pyörätuolista

- Apuvälineiden ja nostojärjestelmien käytön harkinta jo varhain kaikissa ympäristöissä – pienempi putoamis- tai tapaturmariski siirtojen, wc-käyntien ja peseytymisen yhteydessä

Kodin muutostyöt

- Luistamaton matto suihkussa tai kylpyammeessa
- Tukikahvat suihkussa tai kylpyammeessa
- Suihkutuoli tai muu peseytymisen apuväline
- Luistamattomat askelmat puuportaissa
- Kaiteet käytävien molemmin puolin



9. ORTOPEDINEN HOITO

Ortopedisen hoidon tärkeimmät tavoitteet ovat kävelykyvyn ja/tai motorisen toimintakyvyn säilyttäminen mahdollisimman pitkään sekä nivelten jäykistymisen minimointi. Kävely- tai seismiskyky auttaa pitämään selkärangan suorana ja edistää luuston terveyttä (katso kuva 7).

NIVELTEN JÄYKISTYMÄT

Kun lihakset heikkenevät ja nivelten liikuttaminen muuttuu vaikeammaksi, nivelet ovat vaarassa lukittua tiettyyn asentoon. Tätä sanotaan nivelen jäykistymäksi eli kontraktuuraksi. Oikea asento voi auttaa estämään selän, jalkojen ja nilkkojen jäykistymiä. Istuesssa on tärkeää varmistaa, että asento on symmetrinen ja suora ja että paino jakautuu tasaisesti kehon molemmille puolille. Jalkaterien ja jalkojen pitäisi olla symmetrisesti, hyvässä asennossa ja hyvin tuettuina. Pyörätuolissa on tärkeää olla kunnollinen istuin, joka tukee selkärangan ja lantion symmetriaa sekä selkärangan pysymistä ojentuneena. Jalkaterien ja jalkojen asentoa voidaan tarvittaessa korjata myös kirurgisesti.

SKOLIOOSI

Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla on ilman kortikosteroidihoitoa 90 prosentin todennäköisyys saada etenevä skolioosi (selkärangan sivusuuntainen käyrä, joka voi pahentua ajan mittaan). Päivittäisen steroidihoidon on osoitettu vähentävän skolioosiriskiä tai viivästyttävän skolioosin kehittymistä huomattavasti. Skolioosin estämisen kannalta on erittäin tärkeää kiinnittää huomiota ryhtiin ja asentoon. Selkärankaa on seurattava säännöllisesti koko eliniän.

PITKIEN LUIDEN MURTUMAT

Alaraajan luunmurtuma voi vaarantaa kävelykyvyn. Jos jalkasi murtuu, kysy, olisiko murtuma tarpeen hoitaa leikkauksella. Leikkaushoito auttaa usein Duchennen lihasdystrofiaa sairastavia pääsemään takaisin jaloilleen mahdollisimman pian. Jos saat murtuman, varmista, että lihas-sairautesi hoidosta vastaavaan hoitotiimiin otetaan yhteyttä ennen hoitopäätösten tekemistä. Hoitotiimisi ohjaa sekä murtuman hoitoa että terapiaa murtuman paranemisen jälkeen.

Rasvaemboliaoireyhtymä (FES) on Duchennen lihasdystrofiaan liittyvä riski, joka vaatii kiireellistä hoitoa. Rasvaembolia johtuu siitä, että pieni rasvahiukkanen pääsee verenkiertoon luunmurtuman tai pahan osuman seurauksena. Rasvahiukkanen (”embolus”) voi kulkea verenkierron keuhkoihin, jolloin se voi estää elimistöä saamasta riittävästi happea. Rasvaembolian oireita voivat olla esimerkiksi sekavuus, desorientaatio, normaalista poikkeava käyttäytyminen, nopea hengitys ja syke ja/tai hengenahdistus. **Jos olet saanut kolhun, kaatunut ja/tai saanut luunmurtuman ja huomaat FES:n merkkejä, mene heti ensiapuun. Kerro henkilöstölle, että epäilet rasvaemboliaa. Se vaatii kiireellistä hoitoa.**

10. KUNTOUTUS

Fysio-, toiminta- ja puheterapia

Duchennen lihasdystrofiaa sairastavat tarvitsevat kuntoutusta läpi koko elämänsä. Kuntoutustii-
miin voi kuulua lääkäreitä, fysioterapeutteja, toimintaterapeutteja, puheterapeutteja, ortopedeja,
ravitsemusterapeutteja, ortoosisuunnittelijoita ja lääkinnällisten apuvälineiden asiantuntijoita.

Kuntoutustiimin pitäisi ottaa huomioon sinun tavoitteesi ja elämäntyylisi ja tarjota jatkuvaa
ennaltaehkäisevää hoitoa, minimoida Duchennen lihasdystrofian vaikutus elämäsi ja toimintaa-
si sekä varmistaa sinulle hyvä elämänlaatu. Kuntoutusta voidaan antaa avohoidon kuntoutusyksy-
köissä tai koulun yhteydessä. Kuntoutuksen tulisi jatkua koko elämäsi ajan. Kuntoutusasiantunti-
jan pitäisi arvioida tilanteesi ainakin 4-6 kuukauden välein.

LIKELAAJUUDET, LIIKUNTA JA VENYTTELY (KUVA 8)

- Duchennen lihasdystrofiassa nivelillä on taipumus kiristyä ja jäykistyä useista syistä. Lihasrasi-
tuksen vähetessä lihas liikkuu vähemmän, ja sen joustavuus vähenee hiljalleen. Nivelen ympä-
rillä olevissa lihaksissa voi olla epätasapainoa (yksi lihas on vahvempi kuin toinen).
- Hyvien liikelaajuuksien ja symmetrisyyden säilyttäminen nivelissä on tärkeää. Niin saavutetaan
paras mahdollinen toimintakyky, vältetään pysyvien virheasentojen kehittyminen ja estetään
ihon painehaavojen syntymistä.
- Aerobinen liikunta tai tekeminen on suositeltavaa, ja esimerkiksi uinti on hyvää, turvallista lii-
kuntaa. Jotkin toiset liikuntamuodot (kuten pomppiminen trampoliinilla tai pomppulinnassa)
taas voivat olla haitallisia lihaksille. Fysioterapeutin pitäisi sen vuoksi ohjata kaikkea liikuntaa.
- Fysioterapeutti ohjaa venyttelyä, mutta venyttelyn täytyy sisältyä päivittäisiin rutiineihisi.
- Venyttelyn ja ortoosien käytön tavoitteena on diagnosoinnista alkaen toimintakyvyn tukemi-
nen ja säilyttäminen.



Kävelyvaihe	Varhainen kävelykyvytön vaihe	Myöhäinen kävelykyvytön vaihe
ARVIOINNIT		
Liikelaajuuden arviointi vähintään 2x/vuosi		
Selkärangan vuosittainen silmämääräinen arviointi	Selkärangan silmämääräinen arviointi puolen vuoden välein	
Selän vinouden määrittäminen röntgenkuvasta, jos käyryyttä havaitaan tai silmämääräinen arviointi vaikeaa	Selkärangan röntgenkuvaus, kun potilaasta tulee kävelykyvytön; jos käyryyttä havaitaan, röntgentutkimus 6-12 kk:n välein luuston kypsyysasteen mukaan vaihdellen; lähete ortopedille, jos käyryys > 20°	Selkärangan vuosittaiset röntgenkuvat, pystyasennossa etu-takasuunnassa, jos etenevä skolioosi on tiedossa
TOIMENPITEET		
Fysioterapeutin ohjaukseen perustuva kotivenyttelyohjelma, joka keskittyy nilkkoihin, polviin ja lonkkiin		
Kun nilkan passiivinen dorsifleksio < 10°, räätälöidyn nilkkaortoosin käyttö yöllä neutraalin asennon säilyttämiseksi	Toimintaterapeutin ohjauksen avulla keskittyminen yläraajoihin	
	Räätälöidyn nilkkaortoosin käyttö päivällä jalkaterän virheasennon pahenemisen estämiseksi	Alaraajojen ortoosien käytön jatkaminen; mukautettuja ranne- ja käsilastoja saatetaan tarvita
	Seisomisharjoittelu aloitetaan seisomatelineen tai pystyasentoon nostavan pyörätuolin avulla.	Seisomista on harjoiteltava varovaisesti
Lähete jalan ja akillesjänteen leikkaukseen kävelyn parantamiseksi, jos nilkka on huomattavan jäykkä, mutta reisilihas ja lonkan ojentajat ovat vahvoja	Lähete jalka- ja nilkkaleikkaukseen jalan asennon parantamiseksi vain, jos potilas toivoo sitä.	
Selkärankaortoosien (korsettien) käyttöä on vältettävä		
Murtumien ehkäisemistä koskeva neuvonta perheille		
Kardiologia ja hengitysasiantuntijaa on konsultoitava ennen kirurgisia toimenpiteitä		
Lähete fysioterapiaan leikkauksen jälkeen	Lähete posterioriseen selkärangan instrumentaatioon ja luudutukseen, jos selkärangan käyryys > 20-30° ennen puberteettia henkilöllä, joka ei käytä kortikosteroideja; arviointi ennen leikkausta ja leikkauksen jälkeen sekä fysioterapia	Lähete posterioriseen selkärangan instrumentaatioon ja luudutusleikkaukseen, jos käyristyminen etenee
Varmista, että perhe ja hoitotiimi ovat tietoisia rasvaemboliaoireyhtymästä		

Kuva 7². Selkärangan ja nivelten arviointi ja hoito



Duchennen lihasdystrofiaan liittyvät kuntoutusarvioinnit ja toimenpiteet sairauden eri vaiheissa

Arviointi

Moniammatillinen kuntoutusarviointi 2x/vuosi tai useammin, jos huolia, tilanne muuttuu tai erityisiä tarpeita.

Toimenpide

TERAPIAT JA APUVÄLINEET

Fysioterapeuttien, toimintaterapeuttien ja puheterapeuttien antama terapia, joka on mukautettu yksilöllisiin tarpeisiin, sairauden vaiheeseen, terapialla saavutettuun vasteeseen ja sietokykyyn.

Nivelten jäykistymien ja virheasentojen ennaltaehkäisy

- Päivittäinen ennaltaehkäisevä venyttely kotona 4–6 x/ viikko; säännöllinen nilkkojen, polvien ja lonkkien venyttely; myöhemmin myös ranteiden, käsien ja niskan venyttely, jos arvioidaan tarpeelliseksi
- Jäykistymille ja virheasentoille* alttiiden ja herkiksi havaittujen nivelten ja muiden kehonosien venyttely
- Ortoosien käyttö, lastoitus, kipsaus, asentohoito ja apuvälineet:
 - Nilkkaortoosit yöaikaiseen venytykseen – siedettävyyks mahdollisesti parempi, jos aloitetaan ennaltaehkäisevästi jo pieninä
 - Nilkkaortoosit päiväaikaiseen venytykseen tai asennon säilyttämiseen kävelykyvyttömissä vaiheissa
 - Ranne- tai käsilastat pitkien luiden ja ranteiden sormien taivuttajien/ojentajien venyttelyyn – tyypillisesti kävelykyvyttömissä vaiheissa
 - Toistokipsaus – kävelyvaiheissa tai kävelykyvyttömissä vaiheissa
 - Manuaaliset tai moottorikäyttöiset seisomatelinet – kun seisominen symmetrisessä asennossa käy vaikeaksi; ja jäykistymät eivät ole niin vaikeita, että ne estävät pystyasentoon asettamisen tai venytysharjoittelu ylittää sietokyvyn
 - Polvi-nilkkaortoosit, joissa polven asento on lukittu – yksi vaihtoehto myöhäiseen kävelyvaiheeseen ja kävelykyvyttömiin vaiheisiin
 - Manuaalisen ja sähköpyörätuolin yksilöllinen istuin (kiinteä istuin, kiinteä selkäosa, lonkkien asentotuet, vartalon sivutuet, reisituet ja pääntuki)
 - Sähköpyörätuolien sähkökäyttöiset säädöt (kallistus, selinmakuu, jalkatukien nostaminen, seisonatuki ja säädettävä istuinkorkeus)

LIIKUNTA JA OMAEHTOINEN HARJOITTELU

Säännöllistä, ei täysitehoista, aerobista harjoittelua tai liikuntaa (esim. uinti ja pyöräily) tarvittaessa avustettuna; jarruttavaa lihastyötä ja suuren vastuksen tuottavia lajeja vältettävä; ylläsi-

tuksen valvonta; levon ja voimien säästämisen kunnioittaminen; mahdollisesti alentuneen verenkierto- ja hengityselimistön rasituksen siedon ja lihasvaurioiden riskin huomioon ottaminen silloinkin, kun toimintakyky vaikuttaa hyvältä.

KAATUMISTEN JA MURTUMIEN ENNALTAEHKÄISY JA HOITO

- Kaatumisten minimointi kaikissa ympäristöissä
- Fysioterapeutin tuki ortopedialle, pitkien luiden murtumien nopea hoito työryhmänä, tarvittavan kuntoutuksen tarjoaminen kävelykyvyn ja/tai tuetun seisomiskyvyn säilyttämiseksi

OPPIMISEN, TARKKAUVUUDEN JA AISTITIEDON KÄSITTELYN HAASTEIDEN HOITO

Hoito työryhmässä huolen ja arvioinnin perusteella

APUVÄLINETEKNOLOGIA JA MUKAUTETUT APUVÄLINEET

Apuvälinesuunnittelun ja arvioinnin ohjaus, apuvälineiden valinta, hankinta ja niiden käytön opetus.

OSALLISTUMINEN

Osallistumista tuetaan kaikilla elämänaalueilla kaikissa vaiheissa

KIVUN ENNALTAEHKÄISY JA HOITO

Kivun ennaltaehkäisy ja kattava hoito tarpeen mukaan

*Tyypillisiä riskialueita jäykistymien ja virheasentojen kehittymiselle ovat lonkkien koukistajat, hamstring-lihakset, jalkaterässä plantaarikoukistajat ja plantaarifaskiat, kyynärpään koukistajat, kyynärvarren kiertäjälihakset, pitkät ranne- ja sormikoukistajat ja ojentajat, sormien pikkunivelten lihakset (käämilihakset) ja kaularangan ojentajat; yksittäistä niveljäykkyyttä lonkan ja polven koukistussuuntaan ja plantaarikoukistukseen, jalkaterän taka- ja etuosan sisäänkääntyminen, kyynärpään koukistuminen, ranteen koukistuminen tai ojentuminen sekä sorminivelet; ja selkärangan ja rintakehän virheasennot ml. skolioosi, liiallinen kyfoosi tai lordoosi sekä rintakehän liikkuvuuden alentuminen.

PYÖRÄTUOLIT, ISTUIMET JA MUUT APUVÄLINEET (KUVA 9)

- Kävelyvaiheessa sähkömopoa, rollaattoria tai pyörätuolia voidaan käyttää apuna pitkillä matkoilla voimien säästämiseksi.
- Kun alat käyttää pyörätuolia pysyvämmiin, istuma-asentoon täytyy kiinnittää erityistä huomiota. Pyörätuolin istuinosa on sovitettava ja muokattava siten, että se tukee kehosi kaikkia osia oikeaan ja symmetriseen asentoon.
- Kävelyn vaikeutuessa sähköpyörätuoli kannattaa hankkia mieluiten hyvissä ajoin. Mahdollisuus nousta seisoma-asentoon sähköisesti tuettuna on suositeltava.
- Fysio- ja toimintaterapeutit auttavat löytämään apuvälineitä, joiden avulla pystyt toimimaan itsenäisesti ja turvallisesti.
- Kannattaa miettiä jo hyvissä ajoin etukäteen, minkälaiset apuvälineet auttavat sinua toimimaan itsenäisesti ja tekemään asioita, joista pidät, ja suunnitella apuvälineet sen mukaan.
- Saatat tarvita lisäapuvälineitä, jotka auttavat sinua portaiden nousemisessa ja siirtymissä, syömisessä ja juomisessa, vuoteessa kääntymisessä, wc-käynneillä ja peseytyessä.
- Toimintaa voi helpottaa yksinkertaisilla välineillä, kuten kohotetuilla tarjottimilla ja pillin pidikkeillä.
- Robotiikasta, Bluetoothista ja muista ympäristön hallintakeinoista voi olla apua. Edistyneistä tietokoneavusteisista tekniikoista sekä äänentunnistusohjelmista voi olla apua ympäristön hallinnassa ja päivittäisissä toimissa.

Kaikessa tekemisessä sekä kotona että muualla on erittäin tärkeää varmistaa turvallisuus.

KEHYS 4. KIVUN HOITO

Kerro lääkärille, jos sinulla on kipuja, jotta niitä voidaan arvioida ja hoitaa oikein. Tilanne pitäisi arvioida uudelleen jokaisella lihastautiin liittyvällä lääkärikäynnillä. Duchennen lihasdystrofiaan liittyvästä kivusta on valitettavasti hyvin vähän tietoa ja lisää tutkimusta tarvitaan. Jos sinulla on kipuja, keskustele siitä hoitavan lääkärin kanssa ja kerro, että siitä on haittaa.

- Tehokkaan kivunhallinnan kannalta on ensiarvoisen tärkeää selvittää, mikä kivun aiheuttaa, jotta lääkärit voivat tarjota oikeanlaista hoitoa.
- Kipu voi johtua epämukavasta asennosta ja asennon korjaamisen hankaluudesta. Kivun hoitoon kuuluvat yksilöllisesti sovitetut ortoosit (lastat), istuimet, vuoteet ja liikkuminen sekä tavanomaiset lääkkeet (esim. lihasrelaksantit, tulehduskipulääkkeet).
- Lääkkeiden mahdolliset yhteisvaikutukset (esim. steroidit ja tulehduskipulääkkeet) ja haittavaikutukset, etenkin mahdolliset sydämen ja hengityselimistön toimintaan kohdistuvat haittavaikutukset, on otettava huomioon.
- Ortopedinen leikkaushoito saattaa joskus harvoin tulla kyseeseen kivun hoitokeinona, jos mikään muu hoito ei tehoa. Jos erityisesti steroidilääkitystä käytävällä on selkäkipuja, kyse voi olla selän nikamien kompressiomurtumista, joita voidaan hoitaa tehokkaasti bisfosfonaateilla.
- Huumaavia kipulääkkeitä on käytettävä erittäin varovasti etenkin, jos potilaalla on keuhkojen toimintahäiriöitä. Huumaavat lääkkeet voivat aiheuttaa hengityksen muuttumista pinnallisemmaksi tai johtaa hengityksen pysähtymiseen.



Arviointi ja ohjaus

Toiminta- tai fysioterapeutin arviointi ja ohjaus

- Kaatumisriskin minimointi kaikissa ympäristöissä kiinnittämällä huomiota kävelyalustaan, maastoon ja esteisiin
- Pyörätuoliturvallisuutta koskevan koulutuksen tarjoaminen potilaille ja perheille; huomioiden myös, että pyörätuolista putoaminen on yleinen tapaturman syy
- Turvallisten nostojen, pyörätuoliin ja -tuolista siirtymisten sekä erilaisilla pinnoilla liikkumisen opettaminen eri ympäristöissä perheille

Yleistä huomioon otettavaa ja mahdollisia mukautuksia

Kotiympäristön turvallisuus

- Esteiden poistaminen (matot, lelut, johdot; yleinen siisteys)

Pyörätuolista tai liikkumisen apuvälineestä putoamisen välttäminen

- Jatkuva turvavyön käyttö
- Pyörätuolin kaatumisenestotukien käyttö

Turvallisuus epätasaisella tai liukkaalla alustalla

- Erityinen varovaisuus ulkona (epätasaiset alustat)
- Allaskenkien käyttö kaatumisen estämiseksi käveltäessä liukkailla pinnoilla lähellä vettä
- Liukuesteiden tai nilkkaortoosien käyttö yöllä (pienempi kaatumisriski wc-käyntien yhteydessä)

Turvalliset siirrot pyörätuoliin ja pyörätuolista

- Apuvälineiden ja nostojärjestelmien käytön harkinta jo varhain kaikissa ympäristöissä – lisäämään turvallisuutta ja vähentämään putoamis- tai tapaturmariskiä siirtojen, wc-käyntien ja peseytymisen yhteydessä

Kodin muutostyöt

- Luistamaton matto suihkussa tai kylpyammeessa
- Tukikahvat suihkussa tai kylpyammeessa
- Suihkutuoli tai muu peseytymisen apuväline
- Luistamattomat askelmat puuportaissa
- Kaiteet portaikon molemmin puolin

Kuva 9² Kuntoutustiimin seuranta ja toimenpiteet

11. KEUHKOJEN HOITO

Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla ei yleensä ole hengitykseen tai yskimiseen liittyviä ongelmia silloin, kun he vielä pystyvät kävelemään. Iän myötä yskimislihakset heikkenevät, jolloin tehotomampi yskiminen voi lisätä hengitystietulehdusten riskiä. Myöhemmin myös hengityslihakset voivat heikentyä, jolloin hengitysongelmia saattaa ilmetä nukkuessa. Lihassairautesi hoidosta vastaavan tiimin on tärkeää tietää, mikäli sinulla on päänsärkyä tai olet väsynyt aamuisin, sillä nämä oireet voivat viitata siihen, että hengität nukkuessasi liian pinnallisesti. Silloin on tarpeen tehdä unitutkimus.

Jos yskimisesi heikkenee, sinun on tärkeää käyttää yskimistä tehostavia apuvälineitä ja menetelmiä etenkin silloin, jos sairastut. Unitutkimuksessa arvioidaan, miten hyvin hengität nukkuessasi. Jos happitasot ovat nukkuessasi liian alhaiset, tarvitset Bi-PAP-laitteen (kaksoispai-neventilaatio) tehostamaan hengitystä nukkuessasi. Saatat huomata, että iän myötä tarvitset hengitystukea myös päivisin. Hengitystä on hoidettava ja suunniteltava aktiivisesti, ja hoidon tulisi perustua tiiviiseen seurantaan, ongelmien ennaltaehkäisyyn ja varhaiseen puuttumiseen. Keuhkojen hoitotiimiin tulisi kuulua lääkäri (keuhkosairauksien erikoislääkäri) ja fysioterapeutti, jolla on kokemusta Duchennen lihasdystrofiaa sairastavien hengityksen arvioinnista.

Hoidon tavoitteina on yleensä sellaisten menetelmien käyttö, jotka lisäävät keuhkotilavuutta ja pitävät rintakehän lihakset joustavina (hengityspaljehoito), yskimisen avustaminen manuaalisesti ja mekaanisesti ilmasteiden puhdistamiseksi tehokkaasti sekä noninvasiivisen (kajoamattoman) tai invasiivisen (kajoavan) hengitystuen antaminen yö- ja päiväaikaan.

SEURANTA JA ENNALTAEHKÄISY (KUVA 10)

Sinun pitäisi alkaa käydä keuhkolääkärillä vuosittain heti diagnoosin asettamisesta alkaen ja keuhkojen toimintakokeet tulisi aloittaa mahdollisimman pian diagnoosin jälkeen. Toimintakokeisiin pitäisi kuulua nopean vitaalikapasiteetin mitta (FVC; suurin ilmamäärä, jonka ihminen pystyy puhaltamaan ulos). Kun nämä tutkimukset aloitetaan varhaisessa vaiheessa, lapset ehtivät tutustua laitteisiin ja hoitotiimiin ja pystytään määrittelemään hengitystoimintojen lähtötaso.

Kun et enää pysty kävelemään ilman tukea, sinun pitäisi käydä hengitystoimintojen arvioinnissa vähintään puolen vuoden välein. Arvioinnissa tehtäviä mittauksia ovat keuhkojen toimintatestit: FVC, sisäänhengityksen enimmäispaine (MIP – kuinka voimakkaasti pystyt hengittämään sisään) ja uloshengityksen enimmäispaine (MEP – kuinka voimakkaasti pystyt hengittämään ulos) sekä yskimisen huippuvirtaus (PCF). Keuhkojen hoitotiimi seuraa näiden arvojen kehitystä säännöllisesti.

Lisäksi pitäisi tehdä pulssioksimetriamittaus (SpO₂ – mittaa veren happipitoisuutta, kun olet hereillä) ja mikäli mahdollista, hiilidioksidiosapaineen mittausta joko uloshengityksen loppuvirtauksesta (end-tidal) tai mittaamalla ihon läpi transkutaanisesti (PetCO₂/PtcCO₂ – mittaa veren hiilidioksidipitoisuuden, kun olet hereillä).

Unitutkimusta saatetaan tarvita, jos nukut levottomasti, sinulla on päänsärkyä aamuisin tai olet päivällä erittäin väsynyt. Unitutkimuksessa arvioidaan hengitystä ja mitataan veren happi- ja hiilidioksiosapaineita nukkuessasi.

Pneumokokkirokote (keuhkokuumeen ehkäisyyn) ja vuosittaiset influenssarokotteet (pistokse-na, välttää virusta sisältävää nenäsuihketta) auttavat ehkäisemään vaikeita flunssia ja keuhkokuumeita.



OTA YHTEYTTÄ LIHASSAIRAUTESI HOIDOSTA VASTAAVAAN LÄÄKÄRIIN TAI KEUHKOSAIRAUKSIEN LÄÄKÄRIIN, JOS:

- Vähäoireinen ylähengitystietulehdus pitkittyy
- Olet päivällä tavanomaista väsyneempi tai unisempi ilman selvää syytä
- Sinulla on hengenahdistusta tai sinusta tuntuu, ettet saa vedettyä henkeä tai puhuessasi ilma loppuu kesken lauseen
- Sinulla on päänsärkyä useimpina aamuina tai jatkuvasti
- Nukut huonosti, heräilet paljon, heräät huonosti tai näet paljon painajaisia
- Heräät henkeäsi haukkoen tai sydämentykytykseen
- Sinulla on keskittymisvaikeuksia päivän mittaan kotona tai koulussa.



HOITOKEINOT (KUVA 10)

- Keuhkojasi voidaan auttaa toimimaan mahdollisimman hyvin ja pitkään.
- Keuhkoihin menevän ilman määrän lisääminen erilaisilla syvähengitystekniikoilla voi olla avuksi. Näitä menetelmiä ovat mm. hengityspalkeen käyttäminen tai keuhkojen vaiheittainen täyttö eli Air stacking -menetelmä.
 - Jos yskimiskyky heikentyy, yskimistä voidaan avustaa manuaalisesti tai yskityskoneen avulla, jolloin hengitystiet tyhjentyvät ja lima sekä taudinaiheuttajat pysyvät poissa keuhkoista, mikä pienentää keuhkokuumeen riskiä.
 - Jossain vaiheessa tulee tarpeelliseksi hengityksen tukeminen, ensin yöaikaan (noninvasiivinen hengityksen tukeminen BiPAP-laitteella) ja myöhemmin myös päivisin (noninvasiivinen hengitystuki päivällä), kun seuranta vaativien oireiden listassa mainittuja oireita ilmenee.
 - Saatavana on monenlaisia maskeja ja suukappaleita, joita voit kokeilla, sillä juuri sinulle sopivan vaihtoehdon löytäminen on tärkeää. Keuhkojesi hoidosta vastaava tiimi voi tarjota kokeil-tavaksi erilaisia vaihtoehtoja, kunnes mielestäsi mukavin ratkaisu löytyy.
 - Hengitystä voidaan tukea myös tekemällä kaulan ihon läpi henkitorveen kirurgisesti pieni auk-ko (henkitorviavanne eli trakeostomia), johon asetetaan putki hengityksen tukemista varten. Tämän vaihtoehdon käyttö riippuu paikallisista käytännöistä. Kyseessä on invasiivinen eli ka-joava hengitystukihoito. Ei ole olemassa ohjeita siitä, milloin trakeostomiaa saatetaan tarvita. Kyse on usein sinun itsesi ja keuhkojasi hoitavan lääkärin tekemästä päätöksestä.
 - Edellä esitetyt toimenpiteet voivat auttaa sinua hengittämään helpommin ja välttämään akuutteja hengitystiesairauksia.
 - Rokotuksista on erittäin tärkeää huolehtia. Tämä sisältää myös pneumokokkirokotuksen ja vuosittaisen kausi-influenssarokotuksen. Duchennen lihasdystrofiaa sairastavien pitäisi aina ottaa influenssarokote injektiona, ei elävää virusta sisältävänä nenäsuihkeena.
 - Suunnitteilla oleva leikkaushoito vaatii erityistä huomiota myös hengittämiseen (ks. Luku 15).
 - Jos saat hengitystietulehduksen, tarvitaan usein hoidoksi manuaalisesti tai laitteella avustetun yskittämisen lisäksi antibiootteja.
 - Lisähappyä tulee aina käyttää varovaisesti. Varmista, että sinua hoitavat ihmiset tietävät, että happihoidon yhteydessä tulee käyttää BiPAP-laitetta ja hiilidioksiditasoja tulee seurata tarkas-ti.

Kävelyvaihe	Varhainen kävelykyvytön vaihe	Myöhäinen kävelykyvytön vaihe
Arvioinnit		
Kerran vuodessa: FVC	Kahdesti vuodessa: FVC, MIP/MEP, PCF, SpO2, petCO2	
Unitutkimus* ja kapnografia: uniapnean tai unenaikaisten hengityshäiriöiden merkit ja oireet		
Toimenpiteet		
Pneumokokkrokote ja vuosittainen influenssarokotus inaktivoidulla rokotteella		
	Hengityspalkeen käyttö (LVR-hoito, lung-volume-recruitment), kun FVC ≤ 60 % viitearvosta	
	Tuettu yskittäminen, kun FVC < 50 % viitearvosta, PCF <270 l/min tai MEP <60 cm H2O	
	Yönaikainen hengityksen tukihoido hengitystaajuus varmistaen (mieluiten non-invasiivinen hoito), jos unenaikaisesta hengitysvajeesta tai muista hengityshäiriöistä on viitteitä tai oireita, unipolygrafiitutkimus,* FVC < 50 % viitearvosta, MIP <60 cm H2O tai valveilla lähtötilanteen SpO2, < 95 % ta pCO2 > 45 mmHg	
	Hengitystuen lisääminen päivällä yöaikaisesta hengityskonehoidosta riippumatta, jos päivällä SpO2 < 95 %, pCO2 > 45 mmHg tai hengitysvaikeuksia hereillä ollessa	

Kuva 10² Hengitystiimin seuranta, arviointi ja hoito

12. SYDÄMEN HOITO

Sydän on lihas, joten Duchennen lihasdystrofia vaikuttaa myös siihen. Sydänlihaksen sairautta sanotaan sydänlihasrappeumaksi eli kardiomyopatiaksi. Duchennen lihasdystrofiassa kardiomyopatia johtuu dystrofiinin puutteesta sydänlihaksessa. Kardiomyopatia johtaa ajan mittaan sydämen toimintakyvyn heikkenemiseen eli sydämen vajaatoimintaan. Sydämen vajaatoiminnassa on useita eri tasoja ja ihmiset voivat elää sydämen vajaatoiminnan kanssa pitkäänkin, jos he käyttävät lääkkeitä ja käyvät säännöllisesti kardiologin eli sydänlääkärin seurannassa. Duchennen lihasdystrofiassa sydämen hoidon tavoitteena on sydänlihaksen muutosten varhainen havaitseminen ja hoito. Sydänongelmat ovat kuitenkin valitettavasti usein salakavalia, etkä ehkä huomaa mitään oireita. Sen vuoksi on erittäin tärkeää, että hoitotiimiisi kuuluu kardiologi heti diagnoosivaiheesta alkaen (kuva 11).

SEURANTA

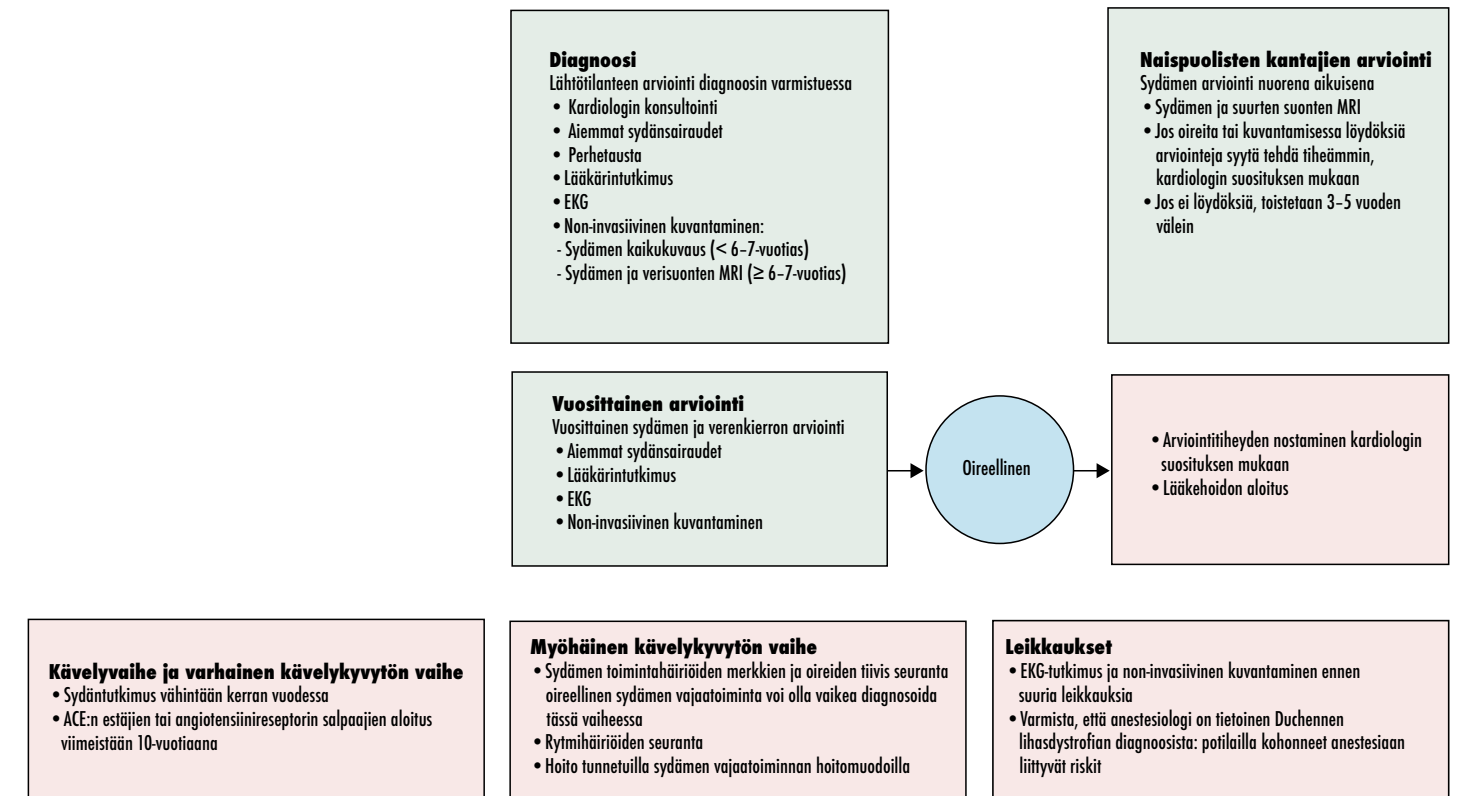
- Sinun pitäisi käydä kardiologilla vähintään kerran vuodessa diagnoosin varmistumisesta lähtien tai tarvittaessa useammin.
- Sydämen toiminnan arvioinnin tulisi sisältää sydänsähkökäyrä (EKG-tutkimus, joka arvioi sydämen sähköisiä impulsseja ja mittaa sydämen sykkeen) ja sydämen kaikututkimus (jolla saadaan kuvallista informaatiota sydämen rakenteesta ja toiminnasta) tai sydämen magneettikuvaus (MRI-tutkimus, joka tuottaa yksityiskohtaiset kuvat sydämen rakenteesta ja toiminnasta ja jolla voidaan selvittää, onko sydänlihaksessa fibroosia tai arpeutumista).
- Duchennen lihasdystrofian naispuoleisten kantajien sydän tulisi tutkia 3-5 vuoden välein, jos sydän on normaali (tarvittaessa useammin), sillä heillä voi olla samankaltaisia sydänongelmia kuin Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla.

HOITO

- Sydänlääkitys tulisi aloittaa heti, kun saadaan ensimmäiset merkit sydämen fibroosista (arpi-kudoksen muodostuminen sydänlihakseen; voidaan todeta MRI-kuvantamisella) tai sydämen toiminnan heikkenemisestä (käy ilmi ejektiofraktion pienentymisestä MRI- tai kaikukuvassa). Lääkitys sydämen suojaamiseksi on aloitettava viimeistään 10-vuotiaana, vaikka testitulokset olisivat normaalit.
- Angiotensiinikonvertaasin estäjiä (ACE:n estäjät – lisinopriili, kaptopriili, enalapriili jne.) tai angiotensiinireseptorin salpaajia (ATR:n salpaajat – losartaani) tulisi käyttää ensisijaisina lääkkeinä. Nämä lääkkeet avaavat sydämestä lähteviä verisuonia, jolloin sydämesi ei joudu supistumaan yhtä voimakkaasti pumpatessaan verta elimistöön.
- Muut lääkkeet, kuten beetasalpaajat, hidastavat sydämen sykettä, jolloin sydän pääsee täyttymään ja pumppaamaan verta tehokkaasti. Nesteenoistolääkkeet (diureetit) auttavat elimistöä poistamaan nestettä, jolloin veren määrä pienenee eikä sydämen tarvitse pumpata niin nopeasti ja voimakkaasti. Myös niitä voidaan määrätä sydämen vajaatoiminnan edetessä.
- EKG:ssä näkyvät sydämen rytmihäiriöt tulee tutkia ja hoitaa asianmukaisesti. Oman lähtötilanteen EKG-käyrää kannattaa pitää saatavilla.
- Holter-EKG:llä (EKG:n pitkäaikaissuranta) arvioidaan sydämen sykettä ja rytmiä 24 tai 48 tunnin ajan. Tämä tutkimus tehdään, jos sydämen sykkeessä tai rytmisä on muutoksia, joita on tutkittava tarkemmin.
- Sydämen tiheälyöntisyys ja/tai sydämentykytyys (satunnainen nopea sydämen syke) on usein

Duchennen lihasdystrofiaan liittyvä harmiton ilmiö, mutta se voi olla myös oire vakavammista sydänongelmista, joten se vaatii kardiologin tekemää tutkimusta.

- Voimakas, jatkuva kipu rintakehässä voi olla sydämen vaurioitumisen merkki. Mene silloin heti ensiapuun.
- Steroidihoitoa käyttäviä henkilöitä on tarkkailtava mahdollisten sydämeen liittyvien haittavaikeutusten varalta. Niitä ovat esimerkiksi verenpaineen ja kolesterolitason nousu. Steroidiannosta voidaan joutua muuttamaan tai aloittamaan verenpainelääkitys (ks. Taulukko 2).



Kuva 11² Sydämen hoitotiimin valvonta, arviointi ja hoito

13. RUOANSULATUSKANAVAN HOITO

Ravitseminen, nieleminen ja muut maha-suolikanavaan liittyvät asiat

Saatat tarvita eri ikävaiheissa seuraavien asiantuntijoiden osaamista: ravitsemusterapeutti, fysioterapeutti, puheterapeutti ja suolistosairauksiin (gastroenterologiaan) erikoistunut lääkäri. Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla saattaa esiintyä seuraavia ruoansulatukseen liittyviä ongelmia: yli- tai alipainoisuus, krooninen ummetus ja nielemisvaikeudet (dysfagia).

RAVITSEMUKSEEN LIITTYVÄT ASIAT (KUVA 12)

Ravitsemusterapeutti voi auttaa sinua arvioimaan päivittäisen energiantarpeesi. Laskelma perustuu lepoenergiankulutukseesi, pituuteesi, ikääsi ja aktiivisuuden tasoosi.

- Hyvästä ravitsemuksesta huolehtiminen on tärkeää sekä yli- että alipainon ehkäisemiseksi diagnoosin varmistumisesta lähtien läpi koko elämän.
- Painoindeksi eli BMI:n (paino jaettuna metreinä mitatun pituuden neliöllä), tulisi pysytellä välillä 18-25 kg/m²
- Kehon terveys edellyttää terveellistä, tasapainoista ruokavaliota, johon kuuluu aineksia eri ruoka-aineryhmistä. Neuvoja koko perheen hyvään ruokavalioon voi saada kansallisista ravitsemussuosituksista. Ravitsemukseen liittyvistä asioista tulee keskustella ravitsemusterapeutin kanssa.
- Ruokavalioon on kiinnitettävä erityistä huomiota diagnoosivaiheessa, steroidien käytön aloituksen yhteydessä, kävelykyvyn menetyksen aikaan, ja jos nielemisvaikeuksia ilmaantuu.
- Energian, proteiinien, nesteiden, kalsiumin, D-vitamiinin ja muiden ravintoaineiden saanti ruokavaliosta on arvioitava vuosittain.
- Riittävästä nesteiden saannista huolehtiminen auttaa välttämään kuivumista, ummetusta ja munuaisongelmia.
- Jos paino alkaa nousta liikaa, on suositeltavaa vähentää energiansaantia ja lisätä turvallista liikuntaa.
- Gastropareesia eli mahan tyhjentymisen viivästymistä voi alkaa esiintyä hieman vanhempana. Se aiheuttaa mahakipua syömisen jälkeen, pahoinvointia, oksentelua, ruokahaluttomuutta ja nopeaa kylläisyyden tunnetta.
- Jos paino laskee yllättäen, on tärkeää ottaa huomioon, että syynä voi olla jonkin toisen elinjärjestelmän sairaus (esim. sydän- tai hengitysongelmat).
- Myös nielemisvaikeudet voivat aiheuttaa laihtumista. Ravitsemusterapeutin ja puheterapeutin tulisi laatia yhdessä ravitsemussuunnitelmat, joiden avulla pystyt ylläpitämään tai saamaan lisää painoa ja/tai muuttamaan ruuan koostumusta helpommin nieltäväksi sekä päättää, milloin nielemiskykyäsi on tarpeen arvioida.

NIELEMISEN HOITO (KUVA 12)

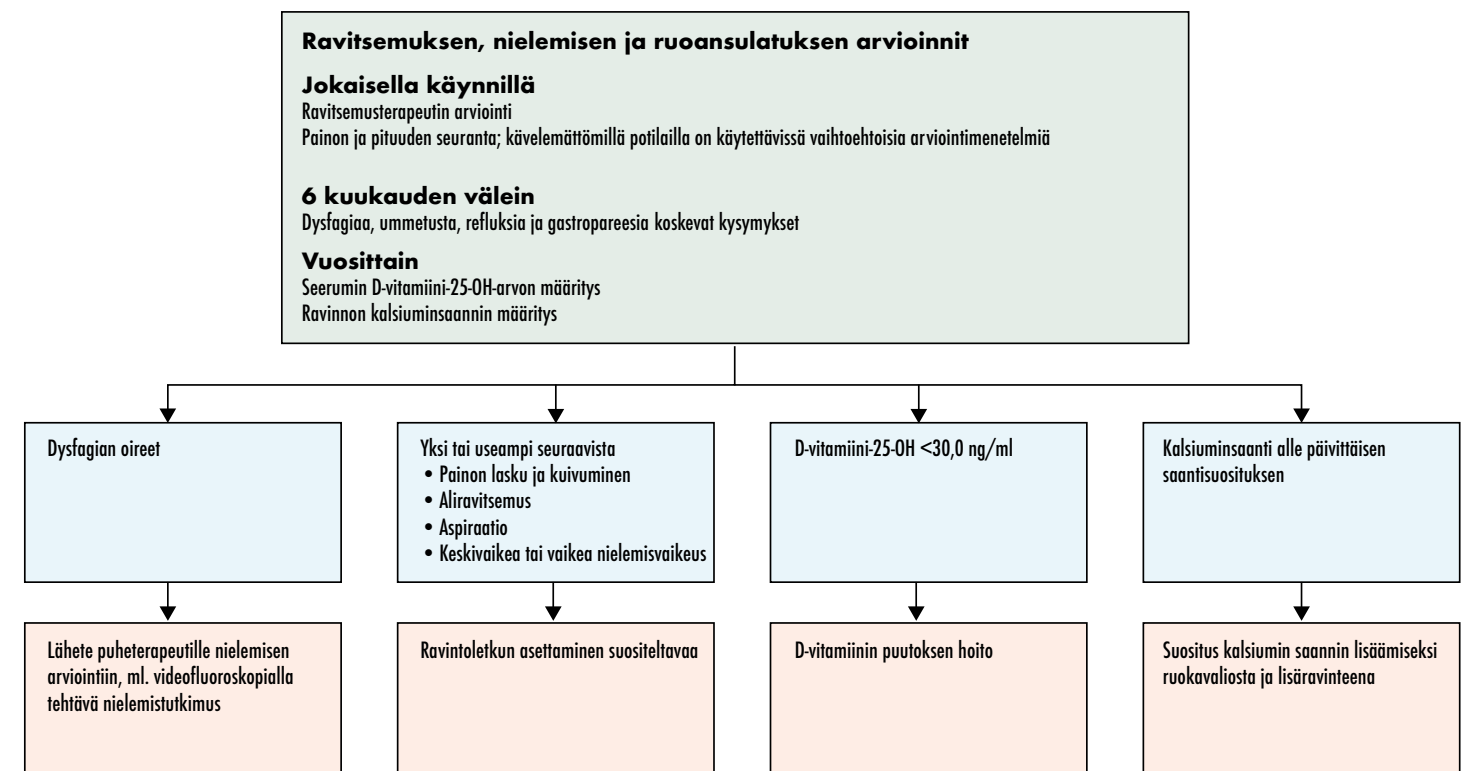
Kasvojen, leuan ja kurkun lihasten heikkeneminen voi vaikeuttaa nielemistä (dysfagia) ja lisätä ravitsemusongelmia. Dysfagia voi aiheuttaa myös aspiraatiota (ruoan tai nesteen vetämistä keuhkoihin), koska nielemislihakset toimivat heikosti. Tämä voi lisätä keuhkokuumeen riskiä. Dysfagia voi kehittyä hyvin vaiivahkaa, joten sitä saattaa olla vaikea huomata. Nielemisvaikeudet pitäisi sen vuoksi arvioida jokaisella lääkärikäynnillä.

DYSFAGIAN OIREET:

- Sinusta voi tuntua, että "ruoka jää kiinni kurkkuun".
- Painosi voi laskea tahattomasti yli 10 prosenttia tai painosi ei lisäännä riittävästi (jos olet vielä kasvamassa).
- Ruokailu voi kestää pidempään (yli 30 minuuttia) ja/tai ruokailuun liittyy väsymystä, kuolaimista, yskimistä tai tukehtumisen tunnetta.
- Keuhkojen toiminnan äkillinen heikkeneminen tai tuntemattomasta syystä johtuva kuume voivat viitata aspiraatiokeuhkokuumeeseen tai keuhkoihin kulkeutuneen nesteen aiheuttamaan keuhkokuumeeseen.

DYSFAGIAAN LIITTYVÄT TOIMENPITEET:

- Jos näitä oireita ilmenee, on lääkärin tehtävä kliininen tutkimus ja otettava röntgenkuvat.
- Puheterapeutin tulisi osallistua nielemisvaikeuksien tutkimiseen, sillä hän voi auttaa yksilöllisen hoitosuunnitelman laatimisessa. Tavoitteena on säilyttää hyvä nielemiskyky.
- Ravitsemusletkun asettamisesta voidaan keskustella, jos painon ylläpitämisestä ja nesteiden riittävästä saannista ei pystytä huolehtimaan suun kautta.
 - Ravitsemusletkun asettamisen mahdollisista riskeistä ja hyödyistä on keskusteltava yksityiskohtaisesti.
 - Ravitsemisletkun asettamiseen on käytettävissä monta eri menetelmää. Kun teet tätä koskevaa päätöstä, keskustele lääkärin kanssa myös leikkaustoimenpiteeseen ja nukutukseen liittyvistä riskeistä sekä omista näkemyksistäsi.



Kuva 12¹. Ravitsemuksen, nielemisen ja ruoansulatuksen arviointi ja hoito



- Oikeaan aikaan asetettu ravitsemusletku voi vapauttaa sinut syömistilanteen aiheuttamasta stressistä, jos joudut syömään väkisin saadaksesi tarpeeksi kaloreita.
- Jos nielimislihaksesi ovat vahvat, ravitsemusletkun asettaminen EI tarkoita, ettet voisi edelleen syödä suun kautta mitä haluat! Ravitsemusletku poistaa stressin riittävän energian ja ravintoaineiden saannista, koska se täydentää suun kautta syömistäsi.

UMMETUS JA REFLUKSITAUTI

Ummetus ja närästys (ruokatorven refluksi eli takaisinvirtaus) ovat kaksi Duchennen lihasdystrofiaan yleisimmin liittyvää ruoansulatusvaivaa. Koska ummetus on yleinen vaiva, joka jää liian usein kertomatta, sinun on tärkeää keskustella hoitotiimin kanssa myös suolesi toiminnasta.

Ummetuksen hoito voi auttaa välttämään pitkäkestoisen ummetuksen aiheuttamia myöhempiä suoleen liittyviä komplikaatioita.

- Ulostuslääkkeistä (laksatiiveista) ja vastaavista muista lääkkeistä voi olla hyötyä. Kysy lääkäriltä, mitkä laksatiivit sopivat sinulle parhaiten ja kuinka kauan niitä pitäisi käyttää. Laksatiiveissa on eroja.
- Riittävästä juomisesta on tärkeää huolehtia joka päivä. Kuidun saannin lisääminen voi pahentaa oireita, etenkin jos ei samalla lisätä nesteitä. Sen vuoksi on tärkeää, että käyt ruokavaliosi ja nesteiden saantisi läpi ravitsemusterapeutin kanssa jokaisella käynnillä, etenkin jos sinulla on ummetusta.
- Refluksia (närästystä) hoidetaan yleensä närästyslääkkeillä. Niitä määrätään yleensä ihmisille, jotka käyttävät steroideja tai suun kautta otettavia bisfosfonaatteja.
- Suun hoito on tärkeää kaikille ja etenkin ihmisille, jotka käyttävät bisfosfonaatteja luukadon hoitamiseen. Kehyksessä 5 on esitetty suun hoitoa koskevat asiantuntijoiden suositukset.
- Purentalihasten heikkenemisen vuoksi pureskelu voi olla väsyttävää, mikä voi heikentää riittävästi kalorien saantia.



KEHYS 6. PUHEEN JA KIELENKEHITYKSEN ONGELMIEN HOITO - TARKEMPIA TIETOJA:

- Tutkimusten mukaan osalla Duchennen lihasdystrofiaa sairastavista lapsista on puheen- ja kielenkehityksen ongelmia, kuten kielellisen kehityksen ongelmia, kielellisen lyhytkestoisesta muistista ja fonologisen prosessoinnin ongelmia sekä alentuneen älykkyyssosamaarän ja oppimisen erityisvaikeuksien riski.
- Näitä ongelmia ei ole kaikilla Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla, mutta ne on pyrittävä tunnistamaan ja hoitamaan.
- Lähetä puheterapeutille kielellisen kehityksen arviointia varten on tarpeen, jos kielellisen kehityksen ongelmia epäillään.
- Puheen tuottamiseen ja ääntämiseen osallistuvien lihasten harjoittaminen voi olla aiheellista ja välttämätöntä lapsilla, joilla on puheen ja kielenkehityksen ongelmia. Siitä voivat hyötyä myös vanhemmat henkilöt, joiden suun alueen lihasvoimat ovat heikentyneet ja/tai puhe on muuttunut epäselväksi.
- Kompensointikeinot, ääniharjoitukset ja äänenvahvistajat ovat tarpeen, jos Duchennen lihasdystrofiaa sairastavan henkilön puheesta on vaikea saada selvää.
- Puhelaite voi olla tarpeen kaikenikäisille, jos puheentuotto on rajoitettua.
- Kielelliset ongelmat voivat johtaa koulunkäyntivaikeuksiin, joita voidaan vähentää asianmukaisen arvioinnin ja tukitoimien avulla.

14. PSYKOSOSIAALINEN TUKI

Duchennen lihasdystrofiaa sairastavan että hänen perheensä on erittäin tärkeää saada psykososiaalista ja henkistä tukea (Kehys 7). Psykososiaalisia ongelmia voi ilmaantua missä tahansa vaiheessa. Sinun on tärkeää kertoa lihassairautesi hoitotiimille, jos sinulla esiintyy jotakin seuraavaa:

- Vaikeudet ihmisten välisessä vuorovaikutuksessa ja/tai kaverisuhteiden solmimisessa (esim. sosiaalinen kypsyttämättömyys, huonot sosiaaliset taidot, kaveripiiristä vetäytyminen tai eristäytyminen)
- Oppimisvaikeudet
- Liiallinen tai jatkuva ahdistus/huolestuneisuus
- Usein toistuva uhmakkuus ja käyttäytymisongelmat; vihan tai surun tunteiden hallinnan vaikeudet
- Tunteiden säätelyn ja ahdistuksen ja/tai masennuksen ongelmat
- Neuropsykiatristen häiriöiden, kuten autismikirjon häiriöiden, yliaktiivisuus- ja tarkkaavaisuushäiriön (ADHD) ja pakko-oireisen häiriön (OCD) riski on Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla tavanomaista suurempi.

Psykososiaaliset ja tunne-elämän kysymykset ovat tärkeä osa terveyttäsi, eikä niiden roolia pidä vähätellä. Jos sinulla on sairautesi tai mihinkään muuhun asiaan liittyviä huolia, kysymyksiä tai ahdistusta, vastausten löytäminen on tärkeää. Lääkärin pitäisi kysellä sinulta ahdistuksesta ja masennuksesta jokaisella lihassairautteesi liittyvällä vastaanottokäynnillä. Jos sinulla on tämänkaltaisia ongelmia, sinun pitäisi saada lähetä tutkimuksiin ja hoitoon mahdollisimman pian.

KEHYS 5. SUUN HOITOA KOSKEVAT SUOSITUKSET

- Duchennen lihasdystrofiaa sairastavien tulisi päästä sairauteen ja siihen liittyviin suun alueen ongelmiin perehtyneen hammaslääkärin vastaanotolle jo pienestä pitäen. Korkeatasoisen hoidon, hyvän suuterveysten ja hyvinvoinnin ylläpitämisen lisäksi hoidosta vastaavan hammaslääkärin tulee tukea perusterveydenhuollon hammaslääkäriä. Hammaslääkärin tulee tuntea Duchennen lihasdystrofiaan liittyvät hampaiden ja luuston kehityksen erityispiirteet ja toimia yhteistyössä sairauteen perehtyneen ja kokeneen oikojahammaslääkärin kanssa.
- Suun terveydenhoidon päämääränä on hyvän hammas- ja suuhygienian ylläpitäminen ennaltaehkäisevien toimenpiteiden avulla.
- Vanhempia ja muita hoitajia on tärkeää opettaa harjaamaan toisen henkilön hampaat. Duchennen lihasdystrofiassa suuri kieli ja toisinaan suun rajallinen avautuminen vaikeuttavat harjaamista.
- Suun ja hampaiden hoidon apuvälineet tulee valita yksilöllisesti hyvän suuhygienian ylläpitämiseksi, kun käsien, käsivarsien ja niskan lihasvoima alkaa heiketä tai leukanivelissä on jäykistymää.

KEHYS 7. PERHEIDEN TUKEMINEN

Lasten on helpompi esittää kysymyksiä, jos vanhemmat suhtautuvat niihin avoimesti ja ovat valmiita vastaamaan. Vanhempien on tärkeää vastata kysymyksiin avoimesti, rehellisesti ja ikätason mukaisesti sekä ainoastaan siihen, mitä lapsi kysyy laajentamatta aihetta. Ymmärrämme, että sairaudesta keskusteleminen voi olla hyvin vaikeaa. Erilaiset vertaistukiryhmät ja lapsen sairautta hoitava henkilöstö voivat tarjota tietoja, ohjeita ja resursseja. Lihassairauden hoidosta vastaavalle tiimille pitää kertoa, että lapsi on ottanut asian puheeksi ja että perhe tarvitsee tukea. Tiimi voi auttaa perhettä saamaan yhteyden parhaiten sopivaan ammattilaiseen, jonka kanssa voi puhua näistä aroista asioista.

Duchennen lihasdystrofiaa sairastavan on tärkeää saada psykososiaalista ja henkistä tukea, mutta tämä sairaus koskettaa koko perhettä. Myös vanhemmat ja sisarukset saattavat olla vaarassa eristäytyä ja masentua. Jokaisella lihastautiin liittyvällä lääkärikäynnillä onkin tärkeää keskustella perheen voinnista. Jos arvelet, että voisit itse hyötyä neuvonnasta tai terapiasta, pyydä tarvittavat läheteet.

Käytettävissä on monia psykoterapeuttisia keinoja, joista voi olla apua, kuten vanhempien tukeminen käyttäytymisongelmien ja ristiriitojen käsittelyssä, yksilö- tai perheterapia sekä muut käytöshäiriöihin vaikuttavat toimenpiteet.

Käyttäytymisterapia voi auttaa joissakin autismikirjoon liittyvissä käyttäytymismalleissa.



ARVIOINNIT (KUVA 13)

Varhaisvaiheen psykososiaalisissa arvioinneissa pitäisi arvioida ainakin kognitiivista ja kielellistä kehitystä, tunne-elämän kehitystä, käyttäytymistä ja sosiaalisia taitoja.

Seuraavat ohjeet on tarkoitettu yleisiksi suosituksiksi siitä, mitkä arvioinnit ja toimenpiteet olisi hyvä ottaa huomioon psykososiaalisessa hoidossa.

	Kävelyvaihe / lapsuus	Varhainen kävelykyvytön vaihe, murrosikä tai nuori aikuisikä	Myöhäinen kävelykyvytön vaihe tai aikuisuus
Arviointi	- Lähtötason arviointia harkittava vuoden sisällä diagnoosista - Tehdään kehitysarvio (< 4-vuotiaat) tai neuropsykologinen arvio (> 5-vuotiaat), jos on huolta sosiaalisista tai tunne-elämän asioista tai oppimisessa viivettä Puheterapeutin arvio, jos puheen- tai kielenkehityksen viivettä epäillään Sosiaalityöntekijän tekemä arviointi diagnosointivaiheessa ja myöhemmin tarvittaessa	- Neuropsykologinen arvio: kognitiivisten tai oppimisvaikeuksien tunnistaminen, jos on huolta koulunkäynnistä - Neuropsykologinen arvio, kun hoito siirtyy aikuispuolelle opiskelun tukitarpeen selvittämiseksi Sosiaalityöntekijän arviointi: potilaan ja perheen tarpeet	Neuropsykologinen arvio, jos on huolta toimintakyvyn tai päivittäisten toimien hoitamiskyvyn muuttumisesta Puheterapeutin arvio, jos on kommunikointikyvyn puutteita tai heikkenemistä, puuskeluvaikeuksia tai nielemisvaikeutta
Toimenpiteet	Lähete psykoterapiaan tai lääkitys tai molemmat, jos potilaalla tai perheellä on mielenterveyteen liittyviä ongelmia Terveysteen, turvallisuuteen ja esteettömyyteen liittyvien muutosten tekeminen koulussa; terveyssyistä johtuvia poissaoloja koskeva suunnitelma Tulevaa koulutusta ja ammatia koskevien tavoitteiden asettaminen Vanhempien tukeminen Duchennea koskevan tiedon jakamisessa opettajille, koulupsykologeille ja koulun muulle henkilöstölle Vanhempien ja potilaiden tukeminen Duchennea koskevan tiedon jakamisessa ikätovereille Tarvittaessa lähete psykologille sosiaalisten taitojen harjoittelua varten Lapsen/nuoren ja perheen kannustaminen aktiivisuuteen ja osallistumiseen Lapsen/nuoren oman oikeuksien valvonnan ja itsenäisyyden tukeminen	Jatkokoulutuksen, ammattikoulutuksen ja valmistavan koulutuksen tukeminen 22-vuotiaaksi asti Työssä tarvittavien mukautusten tukeminen Kotihoitopalvelujen järjestäminen, jos potilaan terveys on vaarassa nykytilanteen puutteellisen hoidon vuoksi Kertominen palliatiivisen hoidon saatavuudesta Tilapäishoidon järjestämisen tukeminen Saattohoidon järjestäminen elämän loppuvaiheessa	

Kuva 13³. Psykososiaalinen tuki ja hoito

HOITO- JA TUKITOIMENPITEET

- Sinun on tärkeää kertoa Duchennen lihasdystrofiasta koulusi työntekijöille, jotta he tietävät diagnoosisi ja pystyvät auttamaan sinua saamaan käyttöösi kaiken, mitä tarvitset koulutukseen, osallistumiseen sekä tulevaan opiskeluun ja työhön liittyen.
- Henkilökohtaisessa opetuksen järjestämistä koskevassa suunnitelmassa (HOJKS) on käsiteltävä mahdollisia oppimisvaikeuksia ja mukautustarpeita sellaisissa toiminnoissa, jotka saattaisivat muuten olla haitallisia lihaksillesi (esim. liikuntatunnit), viedä energiaasi liikaa tai lisätä väsymystäsi (esim. pitkä kävelymatka ruokatunnilla) tai vaarantaa turvallisuutesi (esim. ulkoleikit). Lisäksi siinä tulisi käsitellä esteettömyyteen liittyviä asioita.
- Omista asioista huolehtiminen, itsenäisyys ja päätöksentekoon osallistuminen (etenkin lääketieteelliseen hoitoon liittyvissä asioissa) sekä avustajien käyttöön tottuminen (muiden kuin perheenjäsenten) on välttämätöntä ja erittäin tärkeää itsenäistymisen kannalta (ks. Luku 17).
- Sosiaalisten taitojen ja osaamisen kehittäminen helpottaa työllistymistä ja päivittäistä elämää aikuisuudessa.
- Kivun hoidon lisäksi (Kehys 4) palliatiivinen hoitotiimi voi tarjota emotionaalista ja henkistä tukea, avustaa perhettä tarvittaessa tilapäishoidon järjestämisessä, selventää hoidon tavoitteita vaikeita lääketieteellisiä päätöksiä tehtäessä, avustaa sinua viestinnässä hoitotiimin kanssa sekä olla tukena surun ja menetyksen tunteisiin liittyvien asioiden käsittelyssä.

PSYKOTERAPIA JA LÄÄKEHOITO

Jos sinulla on ahdistus- tai masennusoireita, masennuslääkkeistä voi olla apua. Niitä voidaan määrätä, ja hoitoa on seurattava tarkasti, mikäli sinulla on todettu tällaista lääkitystä vaativa diagnoosi.

15. HUOMIOITAVAA LEIKKAUSTA HARKITTAESSA

Leikkaushoito ja/tai nukuttaminen voi olla tarpeen sekä Duchennen lihasdystrofiasta johtuvissa tilanteissa (lihaskoepalan otto, nivelten jäykistymien leikkaus, selkäleikkaus, ruokintaletkun asettaminen) että siitä riippumattomissa tapauksissa (akuutit leikkaukset). Leikkausta suunniteltaessa on osattava ottaa huomioon useita Duchennen lihasdystrofiaan liittyviä asioita turvallisuutesi takaamiseksi.

Sairaalassa leikkaussalin, heräämön ja osaston henkilökunnan tulee olla tietoisia Duchennen lihasdystrofiasta ja pystyä toimimaan yhteistyössä varmistaakseen, että kaikki sujuu mutkattomasti. Steroidien stressiannoksen antamista on harkittava. Ohjeet stressiannoksen antamisesta on esitetty PJ Nicholoffin steroidiprotokollassa, joka on saatavana osoitteesta www.parentprojectmd.org/pj.

Kaikilla Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla on rabdomyolyysin riski. Rabdomyolyysi syntyy, kun suuri määrä lihaskudosta hajoaa. Lihaskudoksen hajotessa verenkiertoon vapautuu myoglobiinia ja kaliumia. Myoglobiini on haitallista munuaisille ja voi aiheuttaa munuaisten vajaatoiminnan, ja kalium puolestaan voi olla vaaraksi sydämelle. Rabdomyolyysin riski edellyttää tiettyjen asioiden huomioimista nukutettaessa Duchennen lihasdystrofiaa sairastavaa henkilöä.

- Kaikkien nukutusaineiden käytössä on oltava varovainen, jos potilaalla on Duchennen lihasdystrofia.
- **Suksinyyliholiini aiheuttaa rabdomyolyysia, eikä sitä pidä käyttää missään tapauksessa.**
- **Inhalaatioanestesiaa on vältettävä, sillä se lisää rabdomyolyysin riskiä.**

- Suonensisäisen nukutusaineiden käyttö on yleensä turvallista.
- Turvallisina/vaarallisina pidettyjen anestesia-aineiden luettelo on saatavana PPMD:n verkkosivustolta www.parentprojectmd.org/Surgery
- Muistuta hoitotiimille, että hapen käytössä on noudatettava varovaisuutta (ks. Luku 11).
- Opiaattien, muiden rauhoittavien lääkkeiden ja lihasrelaksanttien käytössä on oltava varovainen, sillä ne voivat vaikuttaa hengitystihyeyteen ja hengityksen syvyyteen (hengitys voi muuttua pinnallisemmaksi ja hitaammaksi).

Sydämen hoito

Kardiologia on konsultoitava ennen jokaista kirurgista toimenpidettä. Anestesiologin on tiedettävä, että Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla on leikkauksissa suurentunut sydänkomplikaatioiden riski.

Suuret leikkaukset

- Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla potilailla on erityinen sydänkomplikaatioiden riski suurissa leikkauksissa.
- Sydämen kaikukuvaus ja EKG tulisi tehdä juuri ennen suunniteltuja leikkauksia.

Pienet leikkaukset

- Jos potilaan sydän toimii normaalisti, suositellaan tutkimaan sydän, jos edellisestä tutkimuksesta on kulunut > 1 vuosi.

Hengityksen hoito

Avustetun yskimisen harjoittelu ennen leikkausta ja käyttö leikkauksen jälkeen

- Yskitysmenetelmiä on käytettävä potilailla, joiden lähtötilanteen yskäsyn huippuvirtaus on < 270 l/min tai lähtötilanteen uloshengityksen enimmäispaine on <60 cm H₂O*

Noninvasiivisen hengitystuen käytön harjoittelu ennen leikkausta ja käyttö leikkauksen jälkeen

- Noninvasiivista hengitystukea on käytettävä potilailla, joiden lähtötilanteen FVC < 30 % viitearvosta
- Noninvasiivisen hengitystuen käyttö on erittäin suositeltavaa potilailla, joiden lähtötilanteen FVC < 50 % viitearvosta. Kun hengityspotki on poistettu (ekstubaatio), on vältettävä pelkän lisähapen käyttöä ilman noninvasiivista ventilaatiota.

Anestesia

Pelkästään suonensisäisen anestesian käyttö on erittäin suositeltavaa.

Depolarisoivien lihasrelaksanttien, kuten suksametonikloridin käyttö on ehdottomasti vasta-aiheista, koska ne voivat aiheuttaa hengenvaarallisia reaktioita.

Rabdomyolyysin ja hyperkalemian riski

- Potilailla, joilla on Duchennen lihasdystrofia, on inhalaatioanestesian tai suksametonikloridin käytön yhteydessä suurentunut rabdomyolyysin riski.
- Rabdomyolyysikomplikaatiot sekoitetaan usein maligniin hypertermiaan

Verenhukka

Verenpainetta alentavien anestesia-aineiden käyttö verenhukan minimoimiseksi ei ole suositeltavaa Duchennen lihasdystrofiaa sairastavien potilaiden kardiomyopatiaan liittyvän hemodynaamisen riskin vuoksi.

Veripesurin käyttöä yhdessä aminokapronihapon tai traneksaamihapon kanssa voidaan harkita verenmenetyksen vähentämiseksi leikkauksen aikana.

Postoperatiivista antikoagulointia hepariinilla tai aspiriinilla ei tulisi käyttää Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla potilailla

Tukisukkien käyttö on suositeltavaa syvien laskimotukosten välttämiseksi

Kuva 14². Duchennen lihasdystrofiaan liittyen leikkauksissa huomioon otettavaa



16. HUOMIOITAVAA AKUUTTIHOIDOSSA

Jos joudut hätätilanteeseen ja joudut menemään sairaalan ensiapuun, on otettava huomioon useita eri tekijöitä.

- Hoitavan lääkärin tai neurologisi tulisi soittaa sairaalaan etukäteen. Näin sairaalan henkilöstö pystyy ottamaan sinut vastaan ja hoitamaan sinua oikein.
- Jos joudut ensiapuun, soita hoitavalle lääkärille tai lihasdystrofiasi hoitotiimille.
- Vastaanottavalle yksikölle tulee kertoa Duchennen lihasdystrofiasta, lääkityksestä, mahdollisista sydän- ja hengitysongelmista sekä antaa hoitavan lääkärin tai sairaalan nimi.

HÄTÄTILANTEISSA HUOMIOITAVAA

Sinun olisi hyvä pitää aina mukana ensiapukorttia, johon on kirjattu lupa katsoa sairauskertomustietojasi ja tärkeimpiä tilannettasi koskevia tietoja:

- Diagnoosi
- Lääkeluettelo
- Lääketieteellinen peruskunto viimeisimpien keuhko- ja sydäntutkimusten perusteella
- Mahdolliset aiemmat toistuvat lääketieteelliset ongelmat (esim. keuhkokuume, sydämen vajaatoiminta, munuaiskivet, gastropareesi [mahalaukun hidastunut tyhjeneminen])
- Lyhyt keskustelu alustavasta arvioinnista ja hoidosta

STEROIDIT

Ensiavussa täytyy kertoa steroidien jatkuvasta päivittäisestä käytöstä. Kerro ensiavun henkilöstölle, kuinka pitkään päivittäinen steroidilääkitys on ollut käytössä ja onko sinulta jäänyt väliin annos tai annoksia. Ensiavun henkilöstön on myös tärkeää tietää mahdollisesta aiemmasta steroidien käytöstä, vaikka et käyttäisi niitä tällä hetkellä.

Se voi olla tärkeää, koska

- Steroidit voivat heikentää elimistön reagointia stressiin, jolloin ensiavussa voi olla tarpeen antaa ylimääräisiä steroidiannoksia
- Steroidit voivat lisätä mahahaavan vaaraa, mikä täytyy ottaa huomioon ensiavussa
- Steroidien käyttöön voi joskus harvoin liittyä akuutteja komplikaatioita, jotka täytyy ottaa huomioon ensiavussa.

KEHYS 8. AKUUTTIHOIDOSSA HUOMIOITAVA ERITYISESTI:

1. Ota mukaan ensiapukorttisi tai lataa PPMD-sovellus (www.parentprojectmd.org/App) tai omassa maassasi saatavana oleva sovellus, jota voi käyttää tukena keskusteluissa lääkärin ja hoitajien kanssa.
2. Ota alustavan tutkimuksen jälkeen yhteyttä hoitavaan lääkäriin hoidosta keskustelemista varten.
3. Kerro ensiavun henkilöstölle, jos käytät steroideja.
4. Jos mahdollista, ota mukaan tuoreimmat sydän- ja keuhkokokeiden tulokset (esim. FVC, EKG ja LVEF).
5. Jos käytät yskityslaitetta ja/tai hengityslaitetta (esim. BiPAP), ota se mukaan sairaalaan.
6. Jos happitasosi alenee, lisähapen käytössä ilman hengityskonetta on oltava erittäin varovainen, jottei hengittämistarve häviä.
7. Jos saat luunmurtuman, vaadi, että ensihoidon lääkäri keskustelee hoitavan lääkärin tai fysioterapeutin kanssa. Pidä silmällä rasvaemboliaoireyhtymän (FES) merkkejä ja oireita (Luku 9).



SYDÄMEN TOIMINTA

- Viimeisimmät sydämkokeiden tulokset saattavat olla hyödyllisiä (esim. EKG, kaikukuvaus tai MRI-kuvaus); ota ne mukaasi, mikäli mahdollista
- Muistuta ensiavun työntekijöitä siitä, että Duchennen lihasdystrofiaa sairastavien EKG on yleensä poikkeava kaikenikäisillä; ota mukaan oma EKG-käyräsi, jos mahdollista.
- Jatkuva sydämen seuranta voi olla tarpeen akuutissa sairaustilanteessa, jotta voidaan varmistaa, ettei sydämen sykkeeseen tai rytmiin liittyviä ongelmia ole.

HENGITYS

- Viimeisimmät hengitysmittausten tulokset (esim. FVC) saattavat olla hyödyllisiä; ota ne mukaasi, mikäli mahdollista
- Ota käytössäsi olevat laitteet mukaan sairaalaan (yskityslaitte, BiPAP jne.) siltä varalta, ettei siellä ole tarvittavia laitteita. Vaadi ensiavun henkilöstöä käyttämään hoidossa sinun omia laitteitasi.
- Jos käytät hengityskonetta kotona, oman hengityksen hoitotiimisi pitäisi osallistua hoitoon mahdollisimman pian.
- Opiatien, muiden rauhoittavien lääkkeiden ja lihasrelaksanttien käytössä on oltava varovainen, sillä ne voivat vaikuttaa hengitystiheyteen ja hengityksen syvyyteen (hengitys voi muuttua pinnallisemmaksi ja hitaammaksi) (ks. Luku 15).
- Jos nukuttaminen on tarpeen, on käytettävä suonensisäistä anestesiaa. Inhalaatioanestesiaa on vältettävä. Suksinyyliin käyttö on ehdottomasti vasta-aiheista Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla potilailla, eikä sitä saa antaa (ks. Luku 15).

Hengitys- ja yskimislihakset ovat entistä heikommat, kun olet sairas, jolloin yllämainittujen komplikaatioiden riski kasvaa voimakkaasti. Jos hengityslihaksesi ovat selvästi heikentyneet:

- Hengitystieinfektoiden hoitoon voidaan tarvita antibiootteja
- Hengityksen tukeminen noninvasiivisella hengityslaitteella on todennäköisesti tarpeen tai saattaa kestää tavanomaista pidempään
- Jos happea tarvitaan, sitä on käytettävä varoen (ks. Kehys 9)
- Noninvasiivisen hengitystuen käytön tulisi olla ensiavussa hengitystietulehduksen vakiohoitona henkilön ollessa hereillä, ja se keskeytetään vain tarvittaessa yskittämisen ajaksi.

KEHYS 9. HAPPI – TÄRKEÄÄ!

- Me kaikki hengitämme sisään happea (O₂) ja ulos hiilidioksidia (CO₂).
- Jos keuhkojesi toiminta on heikentynyt, lisähapen antaminen voi heikentää elimistön hengitystarvetta ja johtaa hiilidioksiditasojen nousuun (CO₂:n kertyminen eli hengityssidoosi). Tämä voi olla vaarallinen, jopa hengenvaarallinen tila. Lisähappea tulisi antaa vain erittäin varovaisesti ja hiilidioksiditasoja tulisi seurata.
- Veren hiilidioksiditaso on tarkistettava, jos veren happisaturaatio (pulssioksimetrillä sormenpäästä mitattuna) on alentunut < 95 prosenttiin.
- Jos veren hiilidioksiditaso on kohonnut, tarvitaan manuaalista ja laitteella avustettua yskitystä sekä noninvasiivista hengitystukea.
- Jos lisähappea tarvitaan, se on annettava noninvasiivisen hengityslaitteen avulla (BiPAP) ja veren hiilidioksiditasoa on seurattava huolellisesti.

LUUNMURTUMAT

Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla on kohonnut luunmurtumariski. Reisi- tai sääriluun murtuman jälkeen voi olla vaikeaa toipua käveleväksi, etenkin jos kävely on jo ollut hankalaa. Murtumista on kerrottava lihassairauden hoitotiimille ja etenkin fysioterapeutille, jotta he voivat tarvittaessa neuvotella edelleen kirurgin kanssa.

- Murtuman leikkaushoito on usein kipsausta parempi vaihtoehto, jos se soveltuu kyseessä olevalle murtumalle, etenkin jos potilas on edelleen kävelykykyinen (kirurgisesti korjattua luuta voidaan yleensä kuormittaa nopeammin kuin kipsattua).
- Fysioterapeutilla on keskeinen rooli, jotta pääset takaisin toimintakykyiseksi niin pian kuin mahdollista.
- Jos selässä on kipua aiheuttava nikamamurtuma, tarvitaan luustoon tai endokrinologiaan erikoistuneen lääkärin näkemystä oikean hoitomuodon löytämiseksi (ks. Luku 9).

Rasvaemboliaoireyhtymä (FES) on Duchennen lihasdystrofiaan liittyvä riski, joka vaatii kiireellistä hoitoa (ks. Luku 9). **Kerro ensiavun henkilöstölle heti, jos epäilet rasvaemboliaa.** FES:n oireita:

- sekavuus ja/tai puutteellinen ajan- ja paikantaju
- normaalia poikkeava käyttäytyminen
- nopea hengitys ja syke
- hengenahdistus

17. SIIRTYMÄVAIHE (TRANSITIO) AIKUIS-PUOLELLE

Terveytesi ja hoitoosi liittyviä seikkoja on pohdittava, kun valmistaudut yhä itsenäisempään elämään. Haluamasi itsenäisen elämän tason saavuttaminen vaatii suunnittelua.

TRANSITION SUUNNITTELUN AJOITUS

Terveys- ja hoito-asioiden suunnittelu on tärkeää, jotta voit valmistautua elämään itsenäisesti. Terveys- ja hoito-asioiden suunnittelu on tärkeää, jotta voit valmistautua elämään itsenäisesti.

tulisi alkaa pohtia, kun olet 12-vuotias, ja siirtoa koskevat keskustelut ja suunnittelu aloittaa, kun olet 13–14-vuotias.

- Suunnitelmassa pitäisi pohtia, mitä palveluita tarvitset, kuka ne tarjoaa ja miten ne rahoitetaan.
- Hoidon siirtoa koskevan suunnitelman tulisi perustua sinun ja perheesi tarpeisiin, tahtoon ja arvoihin sekä tärkeänä pitämiinne asioihin.
- Suunnitelmassa tulisi esittää sinulle tärkeät päämäärät neljältä elämänalueelta: työ/koulu (mitä haluat tehdä), itsenäinen asuminen (missä haluaisit asua ja kenen kanssa), terveys (omien prioriteettiesi perusteella) ja sosiaalinen vuorovaikutus (ystävät ja yhteisöt)
- Taloudelliset suunnitelmat kannattaa tehdä pitkälle aikavälille
- Myös oikeudellinen suunnitelma täysi-ikäisyyden ajalle pitäisi laatia. Eri maiden käytännöt vaihtelevat. Lihastautiyhteisöt (mm. järjestöt ja yhdistykset) tarjoavat neuvontaa.

HOIDON KOORDINOINTI (KUVA 15)

Hoitokoordinaattori, kuntoutusohjaaja ja/tai sosiaalityöntekijä voi olla keskeinen avunlähde, jos sinulla on Duchennen lihasdystrofian hoitamiseen ja terveydenhuoltoon liittyviä kysymyksiä. Hoitokoordinaattorit auttavat viestinnässä lihassairauden hoidosta vastaavan tiimin, perusterveydenhuollon, kunnan ja perheen välillä. He voivat myös auttaa terveydenhuoltoon liittyvien tarpeidesi ennakoinnissa ja ottaa yhteyttä tarvittaviin palveluntuottajiin. He auttavat usein myös etuuksien ja apuvälineiden hakemisessa. Ilman hoidon koordinoitua ja sosiaalityön osallistumista toimenpiteet voivat jäädä hajanaisiksi, suositukset noudattamatta ja tarpeet täyttymättä.

TERVEYDENHUOLTO

Siirronsuunnittelun tulisi sisältää suunnitelma hoidon sujuvasta siirtämisestä pediatriiselta puolelta aikuispuolelle. Hoitokoordinaattorin pitäisi auttaa sinua hoitamaan omaan terveyteesi liittyviä asioita, järjestää läheteitä tarvittaville aikuispuolen toimijoille ja varmistaa potilastietojen siirtyminen.

- Sinua pitäisi kannustaa osallistumaan omaa terveyttäsi koskeviin keskusteluihin jo nuoresta pitäen, ja jossakin vaiheessa (noin 14-vuotiaasta alkaen) sinun pitäisi tavata terveydenhuollon palveluntarjoajia myös yksin.
- Kun alat osoittaa kiinnostusta ja olet valmis ottamaan vastuuta omasta hoidostasi, olet valmis siirtymään perhekeskeisestä lastensairaanhoidosta potilaskeskeiseen aikuisten hoitoon.
- Sairautesi myötä joudut nuoruudessa tai nuorena aikuisena luultavasti pohtimaan ikätovereitasi enemmän hankalia asioita, kuten kipua, ahdistusta, sopeutuminen ja menetys. Niitä pitäisi käsitellä ammattilaisten kanssa. Jos keskustele näistä asioista avoimesti lihassairautesi hoitotiimin kanssa, he voivat paremmin auttaa sinua saamaan tarvitsemaasi tukea.
- Sinun on tärkeää kertoa arvoistasi ja terveyteen liittyvistä hoitotoiveistasi hoitotiimillesi. Vanhempasi ja terveydenhuollon ammattilaiset auttavat sinua, kun alat pohtia aikuisikäsi koskevia tärkeitä lääketieteellisiä ratkaisuja.

KOULUTUS JA TYÖELÄMÄ

Peruskoulun jälkeisen koulutuksen ja työn suunnittelu vaatii huomiota. Koulun työntekijät, opinto-ohjauspalvelut ja erityiskoulut saattavat pystyä tarjoamaan lisäneuvoja. Vahvuutesi ja lahjakkuusalueesi pitäisi kartoittaa, ja niiden perusteella suunnitella sinulle mielekkäitä ja palkitsevia asioita.

- Koulutukseen liittyviä suunnittelukokouksia tulisi järjestää vähintään vuosittain siitä alkaen, kun olet noin 13-vuotias. Tapaamisissa pitäisi arvioida henkilökohtaisia vahvuuksiasi ja kiinnostuksen kohteitasi sinun tarpeidesi ja tavoitteidesi pohjalta.
- On tärkeää laatia suunnitelma, jossa lääketieteelliset tarpeesi ja lepoon tarvittava aika tasapai-



notetaan koulunkäynnin ja koulun/työn vaatimusten kanssa.

- Suunnitelmassa on otettava huomioon tarvittavat apuvälineet ja muutostyöt sekä kuljetuspalvelut.
- Sinun on tärkeää saada mahdollisuudet elää itsellesi merkityksellistä, antoisaa elämää valitsemallasi tavalla.

ASUMINEN JA HENKILÖKOHTAINEN APU

Kun siirryt nuoruudesta nuoren aikuisen elämänvaiheeseen, sinun tulisi pohtia, miten itsenäisesti haluat elää, sekä mitä resursseja ja tukea tarvitset oman itsenäisyytesi tukemiseen. Kun olet lapsi, perheenjäsenesi tukevat sinua päivittäisissä toiminnoissa, mutta vanhempana perheen ulkopuolisten avustajien osuus yleensä kasvaa. Avustajat ja koulunkäynnin ohjaajat voivat avustaa hygieniaan, ruokailuun, siirtymisiin ja hoitotoimenpiteisiin liittyvissä asioissa. Kotisairaanhoidon kautta voidaan tarjota vaativampiin hoitotoimenpiteisiin liittyviä palveluita.

Vammaisetusjärjestelmä on monimutkainen ja hajanainen, joten saatat tarvita etuuksien hakemiseen ja taloudellisten asioiden hoitamiseen tukea. Lihassairautesi hoitotiimi ja etenkin sosiaalityöntekijä tai kuntoutusohjaaja ohjaa ja neuvoa sinua ja perhettäsi suomalaisen sosiaaliturvaan liittyvissä asioissa. Myös potilas- ja vammaisjärjestöt auttavat näissä asioissa.

Tässä on joitakin mahdollisia vaihtoehtoja, kun harkitset itsenäistä asumista:

- Erilaisia asumismuotoja ovat lapsuudenkodissa asuminen, opintojen aikana asuminen opiskelija-asuntolassa ja asuminen palvelutalossa tai asunnossa joko yksin tai jonkun toisen henkilön kanssa.
- Asunnon muutostöillä voidaan mukauttaa asuntoa paremmin tarpeisiisi sopivaksi. Muutokset suunnitellaan asiantuntijoiden kanssa samalla kun selvitetään muutostöiden taloudellinen tuki ja tarvittavat apuvälineet. Suomessa asunnonmuutostöitä voidaan korvata vammaispuolustuksen perusteella.
- Henkilökohtaista apua voidaan Suomessa vammaispuolustuksen mukaisesti järjestää kolmella eri tavalla, joita voidaan tarpeen mukaan yhdistää. Avun voi järjestää palkkaamalla itse henkilökohtaisen avustajan, palvelusetelin turvin tai kunnan järjestämänä avustajapalveluna. Mikäli palkkaa avustajan itse, on velvollinen hoitamaan työnantajuuuteen liittyvät velvoitteet. Kunnan on tarvittaessa ohjattava ja autettava näiden velvoitteiden hoitamisessa.

LIKKUMINEN

Kuljetuspalveluilla on suuri vaikutus itsenäisyyteesi ja riippumattomuuteesi sekä mahdollisuuksiisi käydä koulua, tehdä töitä ja olla tekemisissä muiden kanssa vapaa-ajallasi. Lihassairautesi hoitotiimin pitäisi keskustella kanssasi mahdollisista liikkumiseen liittyvistä vaihtoehtoista:

- Oman auton käyttö tarvittavilla muutostöillä
- Perheen yhteisessä käytössä olevan auton muutostyöt
- Joukkoliikenne
- Kuljetuspalvelut vammaispuolustuksen (VPL)

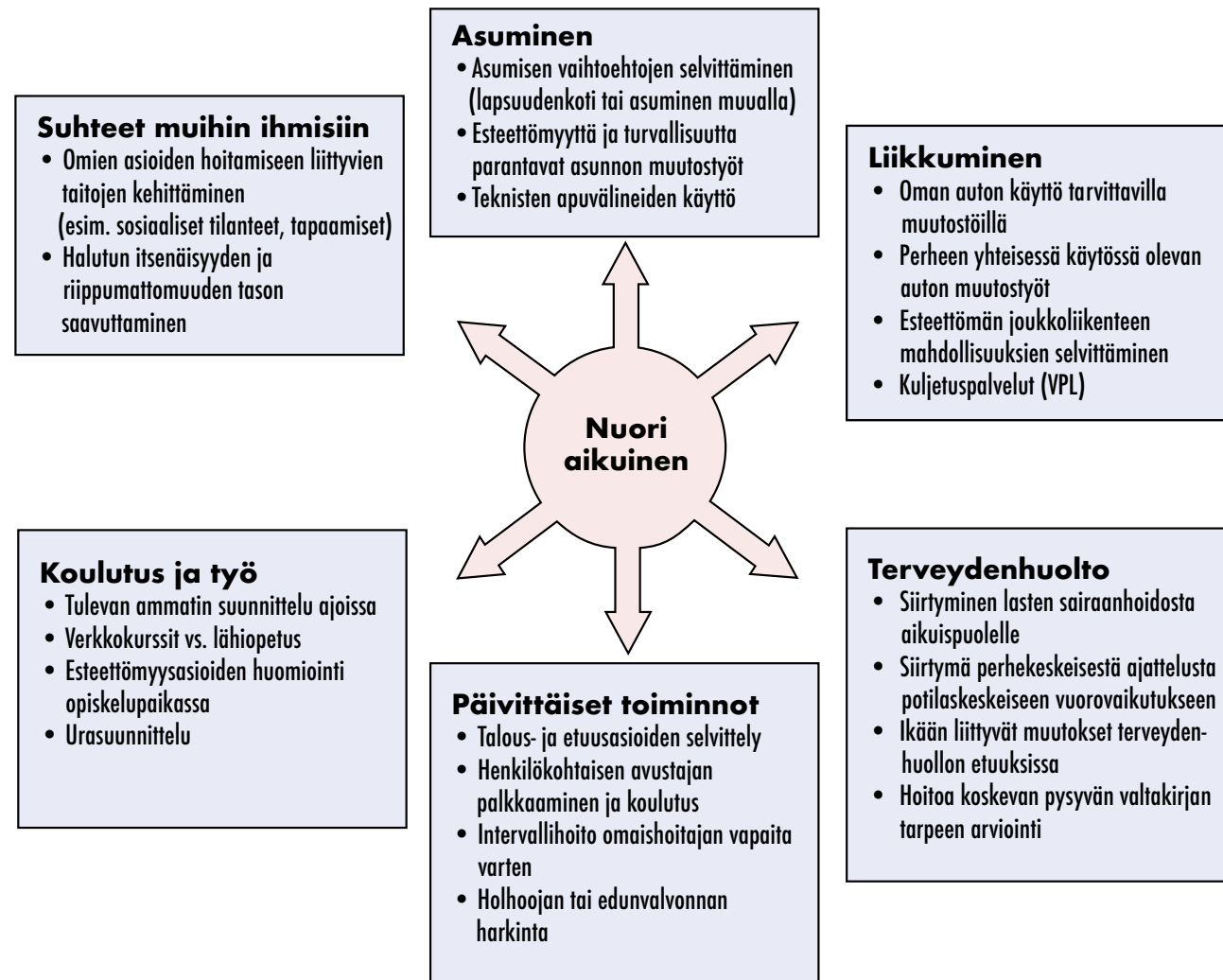
HENKILÖKOHTAISET SUHTEET

- Sosiaaliset suhteet ovat erittäin tärkeitä terveydelle, hyvinvoinnille ja elämänlaadulle.
- Toisinaan henkilökohtaisten kontaktien ja sosiaalisen osallistumisen luontaiset mahdollisuudet ovat heikkommat ja vaativat enemmän ennakosuunnittelua.
- Nuorille ja aikuisille, joilla on Duchennen lihasdystrofia, on olemassa paljon erilaisia ryhmiä, joista saa tietoa vammaisjärjestöiltä. Myös sosiaalityöntekijällä saattaa olla tietoa sinua mahdollisesti kiinnostavista ryhmistä.



- Seurustelu, intiimi läheisyys ja seksuaalisuus ovat tärkeitä aiheita myös Duchennen lihasdystrofiaa sairastaville. Suhteisiin, seurusteluun, seksuaaliseen suuntautumiseen ja avioitumiseen liittyviä keskusteluja kannattaa käydä luotettavan ystävän tai perheenjäsenen kanssa.
- Keskustelemalla pystytte löytämään ratkaisuja mahdollisiin huolenaiheisiin, kuten ihmissuhteiden luominen tai sosiaalisiin tapahtumiin osallistuminen. Myös jonkun lihassairauden hoitotiimiin kuuluvan työntekijän kanssa voi olla hyvä keskustella.
- Lihassairauden hoitotiimissä tulisi huomioida nuoren tarve puhua intiimeistä asioista kuten itsetyydytys, seksi tai vaikkapa vanhemmuus.

Tarvittaessa voit hakeutua parisuhdeterapeutin neuvontaan yksin tai kumppanisi kanssa.



Kuva 15³ Pohdittavia asioita aikuisille, joilla on Duchennen lihasdystrofia

18. LOPPUSANAT

Toivomme, että tästä oppaasta on sinulle apua. Muista aina, että on olemassa potilas- ja vammaisjärjestöjä, lihassairauksiin keskittyneitä keskuksia ja työryhmiä sekä erilaisia vertaistukiryhmiä. Myös perheenjäsenet ja ystävät ovat valmiita tukemaan sinua.

Avun pyytäminen on usein vaikein, mutta välttämätön ensiaskel. Et ole yksin.

www.parentprojectmd.org

www.mda.org

www.treat-nmd.org

www.worldduchenne.org

Suomessa toimivat järjestöt:

Lihastautiliitto ry

DMD Finland ry

Lähdeluettelo

1. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol.* 2018;17(3):251-267. doi:10.1016/S1474-4422(18)30024-3
2. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: Respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *Lancet Neurol.* 2018;17(4):347-361. doi:10.1016/S1474-4422(18)30025-5
3. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan. *Lancet Neurol.* February 2018. doi:10.1016/S1474-4422(18)30026-7

Valokuvat: Parent Project Muscular Dystrophy. Valokuvaaja: Rick Guidotti, Positive Exposure.

Duchennen Family Guide -oppaan suomenkielisen version tuottamisesta on vastannut Lihastautiliitto ry yhteistyössä DMD Finland ry:n kanssa. Käännösoppaan lääketieteellisten termien ja menetelmien kuvausten käännöstekstin tarkistuksesta on vastannut lastenneurologian erikoislääkäri, dosentti Jaana Lähdetie.

Alkuperäinen opas: The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy – a Guide for Families

Alkuperäisoppaan käännöstyö: Kielipalvelu Kauriin Kääntöpiiri Oy

Taitto: Milart

Painopaikka: 4M Suomi Oy, Jyväskylä

Julkaisija: Lihastautiliitto ry, 2021

ISBN 978-952-69392-7-8

