



Opas spinaalisen
lihasatrofian vuoden 2017
kansainvälisiin hoito-
standardeihin



SISÄLLYS

Luku 1	5
Johdanto	
Luku 2	11
Genetiikka ja diagnoosi	
Luku 3	18
Fysioterapia ja kuntoutus	
Luku 4	24
Ortopedinen hoito	
Luku 5	29
Ravitsemus, kasvu ja luuston terveys	
Luku 6	33
Hengitystoimintojen tukeminen	
Luku 7	37
Muut elimet ja elinjärjestelmät	
Luku 8	38
Lääkehoito	
Luku 9	39
Akuuttihoito	
Luku 10	41
Anestesia	
Luku 11	42
Uusien SMA-lääkkeiden annostelu	
Luku 12	43
Etiikka ja päätöksenteko	
Hyödyllisiä tietolähteitä	44
Liite 1	45
Lähdeluettelo	47
Sanasto	48
Suomea koskevia lisätietoja	53



Tätä opasta lukevan nuoren henkilön olisi hyvä keskustella jonkun sairautta hyvin tuntevan ihmisen, kuten vanhempien, hoitajan tai lääkärin kanssa niistä asioista, jotka jäivät mietityttämään oppaan lukemisen jälkeen.

01

LUKU 1

JOHDANTO

Opas on tarkoitettu 5q-tyyppistä SMA:ta sairastaville nuorille, aikuisille sekä lasten vanhemmille ja hoitajille. Oppaan tarkoituksena on tarjota tietoa mahdollisista hoitovaihtoehdoista, jotta keskustelu lääketieteen ammattilaisten kanssa parhaista hoidoista ja mahdollisista hoitovaihtoehdoista sekä valintojen tekeminen olisi helpompaa.

Oppaan tietojen ja neuvojen ei ole tarkoitus korvata terveydenhuollon ammattilaisen palveluita. Mikäli olet SMA:ta sairastava aikuinen, keskustele terveydenhuollon ammattilaisen kanssa kaikista terveyteesi liittyvistä asioista. Jos olet tätä opasta lukeva vanhempi tai huoltaja, keskustele lapsesi terveydenhuollon ammattilaisten kanssa kaikista lapsesi terveyteen liittyvistä asioista. Ota lapsi mukaan keskusteluihin, jos hän on siihen riittävän vanha.

Tämä opas voi myös auttaa tilanteissa, joissa tarvitset tukea tai keskusteleet SMA:ta vähemmän tuntevan lääketieteen ammattilaisen kanssa. Tätä opasta lukevan nuoren henkilön olisi hyvä keskustella jonkun sairautta hyvin tuntevan ihmisen, kuten vanhempien, hoitajan tai lääkärin kanssa niistä asioista, jotka jäivät mietityttämään oppaan lukemisen jälkeen.

Mikä on SMA?

Spinaalinen lihasatrofia (Spinal Muscular Atrophy, SMA) on harvinainen ja perinnöllinen lihas-hermosairaus eli neuromuskulaaritauti. Se aiheuttaa etenevää lihasheikkoutta lihassurkastumisen (atrofia) seurauksena, ja sen seurauksena liikuntakyvyn heikkenemistä. Lihasheikkous voi vaikuttaa kykyyn ryömiä ja kävellä, hengittämiseen ja nielemiseen sekä käsien ja käsivarsien, pään ja niskan liikkeisiin. SMA:sta on olemassa vaikeusasteeltaan erilaisia muotoja, minkä seurauksena lasten, nuorten ja aikuisten oireet ovat hyvin erilaisia. SMA:n yleisimmistä muodoista käytetään nimitystä '5q-tyypin SMA' (ks. kohta "Tämän oppaan käyttö").



Oppaan laatineessa ryhmässä oltiin tietoisia eri maiden erilaisista resursseista, minkä vuoksi laadittu suositus perustuu sellaiseen hoidon ja tuen vähimmäistasoon, joka jokaisen SMA:ta sairastavan tulisi saada asuinpaikastaan riippumatta.

MITÄ SMA:N HOITOSUOSITUKSET OVAT?

Kansainvälisistä terveydenhuollon ammattilaisista ja potilasasiantuntijoista koostuva toimikunta on laatinut suositukset SMA:ta sairastavien lasten, nuorten ja aikuisten hoidosta. Suositukset julkaistiin perheille vuonna 2007 englanniksi otsikolla 'International Standards of Care for SMA' (1). Niiden julkaisemisen jälkeen on yhä enemmän näyttöä siitä, että erityisesti lääketieteellisten hoitojen kehittyminen on parantanut SMA:ta sairastavien henkilöiden ja heidän perheidensä elämänlaatua aiemmasta.

Kävikin ilmeiseksi, etteivät alkuperäiset hoitosuositukset enää vastanneet näitä hoitokäytäntöjen parannuksia ja muutoksia riittävän hyvin. Koska SMA:n hoito voi vaatia useiden eri alojen ammattilaisten asiantuntemusta, 26 asiantuntijaa ja potilaiden edustajaa yhdeksästä eri maasta kokoontui päivittämään hoitosuosituksia (2) vuonna 2016. Suositusten päivittämisen aikana Yhdysvalloissa hyväksyttiin

ensimmäinen SMA:n hoitoon tarkoitettu lääke, Spinraza® (geneerinen nimi nusinerseni). Vaikka lääkehoitojen kehittyminen onkin merkittävä saavutus, lääke ei kuitenkaan paranna sairautta, joten lääkityksen lisäksi on tarjottava parasta mahdollista muuta hoitoa. SMA-hoitosuosituksen päivittämisestä tuli siten vieläkin tärkeämpää.

”Mahdollisen lääkehoidon lisäksi hyvä ja oikeanlainen oireiden hoitaminen sekä psyykkinen ja sosiaalinen tuki ovat avainasemassa parhaan mahdollisen elämänlaadun saavuttamisessa.”

Asiantuntijat jaettiin erikoisalojensa mukaisiin työryhmiin. Ryhmien tehtävänä oli tutkia oman alansa uusin tieteellinen näyttö ja asiantuntijoiden näkemykset parhaasta mahdollisesta hoidosta eri puolilta maailmaa. Ryhmien jäsenet kävivät läpi tieteellisiä julkaisuja ja pyysivät lausuntoja monilta muilta kansainvälisiltä asiantuntijoilta.

Toimikunta totesi, että SMA:ta sairastavista aikuisista on tehty melko vähän tutkimuksia, mutta monia keskusteluita ja suosituksia pystyttiin käyttämään sekä lasten että aikuisten parasta mahdollista hoitoa suositeltaessa. Sopivimman toimenpiteen ja hoidon valitseminen määräytyi erityisesti lapsen, nuoren tai aikuisen toimintakyvyn edellytysten pohjalta, sen perusteella pystyikö hän istumaan, seisomaan vai kävelemään, vaikuttiko SMA hänen hengitykseensä ja mistä päivittäisistä toiminnoista hän pystyi suoriutumaan itsenäisesti. Nämä hoitosuositukset koskevatkin kaiken ikäisiä SMA:ta sairastavia. Toimikunta totesi kuitenkin, että SMA:n elinikäisten vaikutusten ymmärtämiseen on syytä perehtyä lisää, kuten myös aikuisia tukevan hoidon seurausten ymmärtämiseen. Monissa maissa on jo käynnistetty tai suunnitteilla tähän liittyviä hankkeita, jotka tulevat vaikuttamaan tulevien hoitosuosituksen kehittämiseen.

Toimikunnassa oltiin tietoisia eri maiden erilaisista resursseista, minkä vuoksi laadittu suositus perustuu sellaiseen hoidon ja tuen vähimmäistasoon, joka jokaisen SMA:ta sairastavan tulisi saada asuinpaikastaan huolimatta.

Kokousten ja käytyjen keskustelujen perusteella marraskuussa 2017 julkaistiin kaksi päivitettyä ohjeet sisältävää tieteellistä artikkelia (3,4). Artikkelit on kirjoitettu lääketieteen ammattilaisille, joten ne sisältävät runsaasti

lääketieteellisiä termejä ja yksityiskohtia. Ammattilaiset voivatkin käyttää niitä SMA:ta sairastavien päivittäisen hoidon tukena.



Vuonna 2017 julkaistut tieteelliset artikkelit

- **Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopaedic and nutritional care**
- **Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunisations; other organ systems; and ethics**

MITÄ TÄMÄ OPAS SISÄLTÄÄ?

TREAT-NMD on laatinut tämän oppaan useiden potilas- ja tukijärjestöjen kanssa helpottamaan uusien hoitosuositusten käyttöä.

Etujärjestöjen verkkosivustoja

- ◆ **Spinal Muscular Atrophy UK**
www.smauk.org.uk
- ◆ **Cure SMA**
www.curesma.org
- ◆ **SMA Europe**
www.sma-europe.eu
- ◆ **Muscular Dystrophy UK**
www.muscular dystrophyuk.org
- ◆ **TREAT-NMD Alliance**
www.treat-nmd.org

Tekstissä esiintyvät lääketieteelliset termit on yritetty selittää mahdollisimman selkeästi.

Tällä värillä korostetut sanat on selostettu sanastossa.

Marraskuussa 2017 julkaistujen tieteellisten artikkelien kirjoittajat ovat tarkistaneet tämän oppaan sisällön lääketieteen ammattilaisina. Oppaan suomenkielisen version on lääketieteellisen sisällön osalta tarkastanut lastenneurologi Tiina Remes.



TÄMÄN OPPAAN KÄYTTÖ

Tämä opas on jaettu lukuihin, joista kukin keskittyy tiettyyn SMA:n hoitoon liittyvään näkökohtaan, kyseisen asian arviointitapaan ja ajankohtaan sekä erilaisiin hoitovaihtoehtoihin. Luvuissa esitetään usein monia erilaisia hoito-ohjeita ja vaihtoehtoja SMA:n fyysisten etenemisvaiheiden ja sairauden tyyppin mukaan (Taulukko 1). SMA vaikuttaa jokaiseen ihmiseen eri tavoin, joten kaikki ohjeet eivät sovi kaikille.

SMA:n yleisimmistä muodoista käytetään nimitystä '5q-tyypin SMA'. SMA:n tyyppiä kuvaillaan usein oireiden alkamisajankohdan ja fyysisen toimintakyvyn mukaan:

Taulukko 1. SMA:n kliininen luokittelu (taulukko mukautettu lähteestä RS Finkel et al, 2017, s. 597)

SMA:n tyyppi	Oireiden tavanomainen alkamisaika	Lihashäikkouden vaikutus istumiseen/kävelyyn
Tyyppi 1	Alle 6 kuukautta	Ei pysty istumaan tai kääntymään itsenäisesti
Tyyppi 2	7–18 kuukautta	Pystyy istumaan, mutta ei kävelemään itsenäisesti
Tyyppi 3a	18–36 kuukautta	Pystyy kävelemään, kävelykyky saatetaan menettää myöhemmin
Tyyppi 3b	3–18 vuotta	Pystyy kävelemään, mutta kävelykyky saatetaan menettää myöhemmin
Tyyppi 4	Yli 18 vuotta	Lieviä kävelmisvaikeuksia

Lapsuudessa alkavien eri SMA-tyyppien muotoja voi olla vaikea erottaa toisistaan, koska niiden välillä ei ole selkeitä rajoja. Lisäksi eri ihmisillä 5q-tyypin SMA:n oireet voivat vaihdella suurestikin, myös aikuisena alkavissa SMA-tyypeissä. Nykyisin osalle SMA:ta sairastavista tarjolla oleva lääkehoito voi vielä entisestään lisätä SMA:n oirekuvan vaihtelua. Hoidosta keskusteltaessa on tärkeä huomioida SMA:n kliinisen luokittelun lisäksi ne fyysisen kehityksen vaiheet, jotka henkilö on saavuttanut, koska fyysisen toimintakyvyn vaiheet eivät välttämättä vastaa taulukossa kuvattua eri tyyppien luokittelua.

SMA vaikuttaa jokaiseen ihmiseen eri tavoin, joten kaikki ohjeet eivät sovi kaikille.



Tässä oppaassa käytetään selkeyden vuoksi seuraavia termejä kuvailtaessa, mitkä hoito-ohjeet koskevat mitäkin lasten ja aikuisten ryhmää:

ei-istuvat	eivät pysty istumaan ilman tukea
istuvat	pystyvät istumaan, mutta eivät kävelemään
kävelevät	henkilöt, jotka pystyvät kävelemään

Ohjeissa saatetaan viitata myös taulukon 1 mukaisesti SMA:n tyyppeihin tai varhaislapsuudessa alkavaan SMA:han. Varhaislapsuudessa alkavassa tyypissä oireet alkavat ennen puolen vuoden ikää, eivätkä lapset yleensä opi istumaan ilman tukea (ei-istuvat). Myöhemmin alkavassa SMA-tyypissä oireet alkavat yleensä kuuden kuukauden iän jälkeen, ja henkilöt yleensä oppivat istumaan (istuvat) tai kävelemään (kävelevät).

Kun keskusteleet SMA:n hoidosta terveydenhuollon ammattilaisten kanssa, voit kysyä heiltä, missä perheille tarkoitetun oppaan luvussa on lisätietoja asiasta.

02 LUKU 2 GENETIIKKA JA DIAGNOOSI

◆ SMN1-GEENI

Useimmilla ihmisillä on kaksi **SMN 1 -geenin** (survival motor neuron 1) kopiota, yksi kummaltakin vanhemmalta. Nämä **geenit** sisältävät tarvittavan tiedon SMN-proteiinin valmistukseen. SMN-proteiinia puolestaan tarvitaan selkäytimen hermosolujen (ns. alemmien **liikehermosolujen**) normaaliin toimintaan. Henkilöillä, joilla on todettu 5q-tyypin SMA, on molemmissa SMN1-geenin kopioissa rakenteellinen muutos eli **mutaatio**. Tämän seurauksena henkilöiden elimistö ei pysty tuottamaan SMN-proteiinia. Ilman SMN-proteiinia selkäytimessä sijaitsevat alemmat liikehermosolut sairastuvat. Solut eivät pysty kuljettamaan aivoista lähteviä sähköisiä toimintakäskyjä niille lihaksille, joihin SMA vaikuttaa. Tästä seuraa lihasheikkous, joka voi vaikeuttaa liikkumista, hengittämistä ja nielemistä.

SMN1-geeni sijaitsee viidennen **kromosomin** q-alueella, minkä vuoksi SMA:n päätyyppejä sanotaan usein 5q-tyypin SMA:ksi.

◆ SMN2-GEENI

Myös toinen geeni, **SMN2-geeni** (survival motoneuron 2) tuottaa SMN-proteiinia. Tätä geeniä kutsutaan myös toisinaan SMA:n varageeniksi. Suurimmasta osasta SMN2-geenin tuottamasta SMN-proteiinista puuttuu kuitenkin tärkeä rakenneos, jota puolestaan SMN1-geeni tuottaa. Vaikka SMN2-geeni pystyy tuottamaan osittain toimivaa SMN-proteiinia, ei sen tuottama proteiini pysty korvaamaan SMA:ta sairastavien henkilöiden virheellistä SMN1-geeniä. SMN2-geenikopioiden määrä voi vaihdella eri ihmisillä nollasta kahdeksaan. Yleensä suurempi SMN2-geenikopioiden määrä aiheuttaa lievemmän taudin kuvan. Taulukossa 2 on esitetty eri SMA-tyypeissä tavanomaisesti odotettavissa olevat SMN2-geenin kopioiden määrät. Taudin vaikeusastetta ei kuitenkaan voida luotettavasti ennustaa pelkästään SMN2-kopioiden määrän perusteella. Todennäköisesti myös muut perinnölliset tekijät vaikuttavat SMN2-geenin tuottamaan SMN-proteiinin määrään ja siten myös taudin vaikeusasteeseen.

Taulukko 2. Eri SMA-tyyppeihin yleensä liittyvät SMN2-geenin kopioiden määrät.

SMA:n tyyppi	Useimpien SMA:ta sairastavien ihmisten SMN2-geenin kopioiden määrä
1	2
2	3
3a	3
3b	4
4	4-6

SMN1-geeni sijaitsee viidennen kromosomin q-alueella, minkä vuoksi SMA:n päätyyppejä sanotaan usein 5q-tyypin SMA:ksi.

Jos haluat lisätietoa genetiikasta ja SMA:n perinnöllisyydestä, lue perinnöllisyydestä lisää (Liite 1.)

Voit myös tutustua kohdassa ”Hyödyllisiä tietolähteitä” lueteltuihin eri maiden potilasorganisaatioihin.



Tarkemmin SMA:n oireita on kuvattu potilasjärjestöjen verkkosivuilla. Potilasjärjestöjen yhteystietoja löydät tämän oppaan lopusta kohdasta ”Hyödyllisiä tietolähteitä”.

OIREET

SMA-diagnoosi löytyy yleensä vanhemman tai terveydenhuollon ammattilaisen havaintojen perusteella.

Vaikeimman, varhaislapsuudessa alkavan SMA tyyppin 1 (ei-istuvat) kohdalla vanhemmat ja hoitajat huolestuvat yleensä vauvan velttoudesta (alentuneesta lihasjänteystä) ja tyypillisten fyysisen kehitysvaiheiden saavuttamatta jäämisestä. Alentunut lihasjännitys vaikuttaa lapsen jalkojen lihaksiin voimakkaammin kuin käsivarsiin. Vauvan on usein myös vaikea imeä maitoa nielun lihasten heikkouden vuoksi. Hengityslihasten heikkous saattaa usein aiheuttaa myös hengitysvaikeuksia.

Vaikka tyyppin 2 SMA:ta sairastavien (istuvat) oireet eivät ole aivan yhtä vaikeita kuin tyyppin 1 SMA:han sairastuneilla, on lihasheikkous myös heillä voimakkaampaa jaloissa kuin käsivarsissa.

Osalla sairastuneista nielun lihakset tai hengityslihakset voivat olla heikentyneet.

Lihashyökkäys on voimakkaampaa jaloissa kuin käsissä myös tyyppin 3 SMA:ta sairastavilla lapsilla (kävelevät). Nielun lihakset ja hengityslihakset eivät yleensä ole heikentyneet, joten nielemis- ja hengitysvaikeudet ovat harvinaisia.

Aikuisiässä alkavan tyyppin 4 SMA:n ensimmäiset oireet ovat tavanomaisesti lihasvaivat ja/tai lihaskivut. Nielun lihakset ja hengityslihakset eivät yleensä ole heikentyneet, joten nielemis- ja hengitysvaikeudet ovat harvinaisia.

Tarkemmin SMA:n oireita on kuvattu potilasjärjestöjen verkkosivuilla. Potilasjärjestöjen yhteystietoja löydät tämän oppaan lopusta kohdasta ”Hyödyllisiä tietolähteitä”.

MITEN 5Q-TYYPIN SMA PERIYTYY

5q-tyypin SMA periytyy vanhemmilta lapsille SMN1-geenimuutoksien kautta. Se periytyy yleensä peittyvästi ei-sukupuolta määräävien kromosomien eli autosomien kautta, eli sairaus periytyy molemmilta vanhemmilta lapsille vanhempien virheellisten SMN1-geenien välityksellä. Tämä tarkoittaa seuraavaa:

- ◆ Henkilö, joiden perimässä on kaksi SMN1-geenin virheellistä kopiota (yksi kummaltakin vanhemmalta), sairastuu SMA:han.
- ◆ Henkilöt, jotka saavat toiselta vanhemmaltaan SMN1-geenin virheellisen kopion ja toiselta terveen kopion ovat SMA:n kantajia. Noin joka 40. ihminen on SMA:n **kantaja**. Kantajat eivät sairastu SMA:han, eikä heillä ole SMA:n oireita.
- ◆ Henkilöt, jotka perivät kaksi SMN1-geenin tervettä kopiota (yhden kummaltakin vanhemmalta), eivät sairastu SMA:han tai ole sairauden kantajia.

Vaikka useimmat saavat SMA:n perinnöllisenä molemmilta vanhemmiltaan, noin 2 % sairaus on seurausta uudesta **mutaatiosta**, joka on peräisin hedelmöittymisen yhteydessä tapahtuneesta munasolun tai siittiön **DNA:n** muutoksesta. Tällaista muutosta kutsutaan uudeksi **(de novo) mutaatioksi**.

Perheenjäsenten on tärkeää ymmärtää geenitutkimuksien tulokset, joiden pohjalta SMA-diagnoosi voidaan asettaa. Perheelle tulisi tarjota perinnöllisyyteen erikoistuneen terveydenhuollon ammattilaisen antamaa perinnöllisyysneuvontaa. Perinnöllisyysneuvoja vastaa perheiden kysymyksiin diagnoosin perinnöllisyyteen liittyvistä asioista ja antaa tietoa mahdollisia seuraavia raskauksia varten.

Jos haluat lisätietoa genetiikasta ja SMA:n perinnöllisyydestä, lue perinnöllisyydestä lisää (Liite 1.) Voit myös tutustua kohdassa ”Hyödyllisiä tietolähteitä” lueteltuihin eri maiden potilasorganisaatioihin.



DIAGNOOSIN VARMISTUMINEN

Mikäli lapsen tai aikuisen oireet viittaavat SMA:han, lääkäri järjestää verinäytteen oton. Näytteestä tutkitaan SMN1-geenin häviämää eli deleetiota. Mikäli SMN1-geenin molemmissa kopioissa todetaan deleetio, diagnosoiksi varmistuu 5q-tyypin SMA. Nykyään suositellaan myös SMN2-geenin kopioiden määrän tutkimista, koska geenikopioiden määrä voi auttaa ennakoimaan sairauden etenemistä (ennuste), ja auttaa parhaan hoidon suunnittelussa. Myös uusien lääkkeiden kliinisten tutkimuksien sisäänottokriteerit tutkimukseen osallistumiseksi yleensä edellyttävät tiettyä SMN2-geenikopiomäärää, jotta tutkimukseen voi osallistua.

Jos tutkimuksessa todetaan, että vain toinen SMN1-geenin kopio on virheellinen, mutta oireet silti viittaavat ensisijaisesti SMA:han, on suositeltavaa tehdä tarkempi geenitesti eli geenin rakenneyksiköiden tarkan järjestyksen

määrittäminen (sekvensointi). Siinä etsitään geenistä yksittäisiä, pienempiä mutaatioita. Mikäli mutaatio varmistuu sekvensoinnilla, voidaan 5q-tyypin SMA-diagnoosi vahvistaa. Jos molemmat SMN1-geenin kopiot ovat olemassa, eikä niissä todeta poikkeavuutta, on hyvin epätodennäköistä, että oireet johtuisivat SMA:sta. Silloin diagnosoimiseen tarvitaan muita jatkotutkimuksia.

5q-tyypin SMA:n toteamiseen ei yleensä tarvita geenitutkimuksen lisäksi muita tutkimuksia, kuten pienen lihasnäytteen ottamista (**lihاسبiopsia**) ja hermoratatutkimusta. Näitä lisätutkimuksia saatetaan kuitenkin tehdä, mikäli SMA:n oireet ovat alkaneet myöhemmin, jolloin ne saattavat olla lievempiä ja siten diagnosoimisen tekeminen saattaa olla haastavampaa. Myös verikoe **lihasentsyymin** (**kreatiniinikinaasi** eli CK) tutkimiseksi voidaan joskus ottaa.

DIAGNOOSIN KUULEMINEN

Perinnöllisyyslääkärin tai neurologin tulisi antaa SMA-diagnoosi henkilökohtaisessa tapaamisessa. Ensimmäisessä tapaamisessa tulisi käsitellä seuraavia asioita:

- ◆ mikä sairauden aiheuttaa
- ◆ miten sairaus yleensä etenee
- ◆ kuinka sairaus yleensä vaikuttaa SMA:ta sairastavaan lapseen tai aikuiseen
- ◆ miten sairaus saattaa vaikuttaa perheeseen
- ◆ mitä hoitovaihtoehtoja on käytettävissä
- ◆ minkälaisia sopivia hoitovaihtoehtoja on erilaisiin oireisiin

Psyykkisen ja emotionaalisen tuen tarjoaminen on erittäin tärkeää sekä tässä että sairauden myöhemmissä vaiheissa.

Diagnoosin tekevän lääkärin tulisi myös varmistaa, että perheen omalääkäri ja perusterveydenhuollon yksikkö saavat tiedot diagnosoista ja ohjeita SMA:n hoidosta.

Psyykkisen ja emotionaalisen tuen tarjoaminen on erittäin tärkeää sekä tässä että sairauden myöhemmissä vaiheissa.

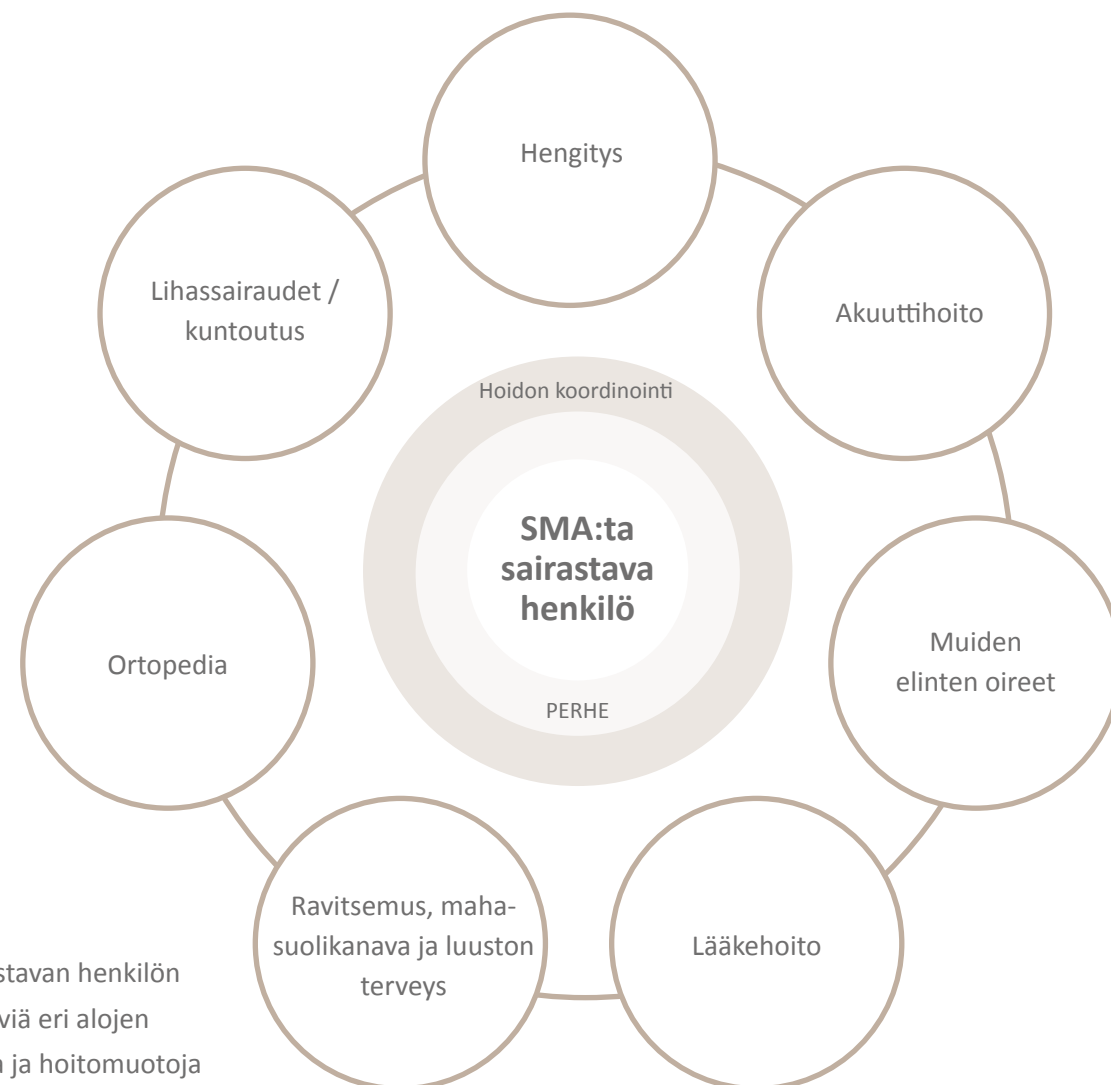


HOIDON JA TUEN JÄRJESTÄMINEN

SMA on monimutkainen sairaus, joka vaikuttaa siihen sairastuneisiin eri tavoin. Parhaan mahdollisen hoidon järjestämiseksi tarvitaan eri alojen terveydenhuollon ammattilaisia (kuva 1). Diagnoosin varmistumisen jälkeen tulisi sairastunut ohjata lihastauteihin perehtyneiden erikoissairaanhoidon ammattilaisten hoitoon. SMA:n hoitoon osallistuvat asiantuntijat voivat hoitaa mm. seuraavia asioita:

- ◆ hengitys (hengityksen tukeminen)
- ◆ gastroenterologia, ravitsemusterapeutti
- ◆ luusto ja lihakset (ortopedia)
- ◆ kuntoutus (fysioterapeutit ja toimintaterapeutit).

SMA:han sairastuneille ja heidän perheilleen tulisi tarjota myös perinnöllisyysneuvontaa.



Kuva 1.

SMA:ta sairastavan henkilön hoitoon liittyviä eri alojen ammattilaisia ja hoitomuotoja (mukautettu lähteestä E. Mercuri et al, 2018, s. 106.)

Asiantuntijoiden tulisi työskennellä moniammatillisessa työryhmässä, joka ei pelkästään huomioi lääketieteellisiä tarpeita, vaan ottaa huomioon ja kunnioittaa myös perheen sosiaalisia, kulttuurisia ja henkisiä tarpeita. Työryhmään voi kuulua myös palliatiivisen hoidon ammattilaisia, joilla on kokemusta monimuotoisten oireiden hoitamisesta. Palliatiivinen hoito liitetään usein vain elämän loppuvaiheen hoitoon, mutta sillä on käytännössä paljon laajempi tehtävä auttaa hyvän elämänlaadun saavuttamisessa.

Palliatiivinen hoito auttaa varmistamaan, että hoitovaihtoehdot sopivat henkilön elämän tavoitteisiin, ja tukevat niiden saavuttamisessa. Palliatiivista hoitoa tulisikin pitää muuta lääketieteellistä tukea täydentävänä palveluna.

Hoitovaihtoehtoja tulisi käsitellä yhdessä moniammatillisen työryhmän kanssa pian diagnoosin saamisen jälkeen, ja keskusteluja tulisi käydä säännöllisesti. Hoidollisten toimenpiteiden vaihtoehtoja tulisi uudelleenarvioida muuttuvissa tilanteissa, jos se on tarpeen sairastuneen, hänen perheensä tai hoitotyöryhmän mielestä.

Kaikkien hoitoon liittyvien arviointien ja käyntien tulisi olla lääketieteellisen työryhmän yhden, sairauden hyvin tuntevan jäsenen, keskitetysti järjestämiä. Yleensä tämä henkilö on neurologi, lastenneurologi tai joissain keskuksissa hoidon suunnittelija.

Sinulle tulisi myös antaa tietoja, joiden avulla voit halutessasi

- ◆ ottaa yhteyttä SMA:han liittyviin järjestöihin tai ryhmiin
- ◆ käyttää luotettavia verkkolähteitä hoitoa koskevien lisätietojen hankkimiseen
- ◆ keskustella sopivista klinisistä lääketutkimuksista.





03 LUKU 3 FYSIOTERAPIA JA KUNTOUTUS

Tässä osiossa kuvaillaan, miten fysioterapian avulla voidaan tukea toimintakyvyn edellytyksiä ja hyvää elämänlaatua. Fyysinen toimintakyky määrittää muuan muassa, miten ihminen pystyy suoriutumaan päivittäisistä toiminnoista: esimerkiksi istumaan, käymään wc:ssä, pukeutumaan, syömään tai nousemaan portaita.

SMA:han sairastuneilla on usein nivelten jäykistymiä (**kontraktuuria**), jotka voivat aiheuttaa kipua ja vaikeuttaa liikkumista. Kontraktuuria esiintyy yleensä olkapäissä, kyynärpäissä, ranteissa, sormissa, lonkissa, polvilla, nilkoissa ja jalkaterissä. Nivelten jäykistymiä ja muita SMA:han liittyviä oireita voidaan helpottaa säännöllisellä fysioterapialla. Lapsille, nuorille ja aikuisille tulisi aina tarjota tukea, neuvontaa ja välineitä, joiden avulla he voivat toimia mahdollisimman

itsenäisesti SMA:n vaikutuksista huolimatta. Yleensä fysioterapeutti ja toimintaterapeutti suunnittelevat ja ohjaavat sopivia yksilöllisiä harjoitteita. He osaavat myös tarjota käyttöön apuvälineitä ja neuvoa kodin muutostöissä, jotka helpottavat liikkumista ja päivittäistä elämää.

Perheille ja aikuisille neuvotaan yleensä, miten he voivat auttaa venytyksissä ja muissa harjoituksissa sekä erilaisten apuvälineiden käytössä siten, että säännöllisestä harjoittelusta tulee osa päivittäistä rutiinia.

Tässä osiossa esitetään hoitosuosituksia ja annetaan uuden hoitosuosituksen mukaisia ohjeita esimerkiksi ortoosien käyttöajasta ja siitä, kuinka usein venyttelyjä tulisi tehdä. Muista kuitenkin, että yksilöllisen harjoitusohjelman laatiminen on aina fysioterapeutin tai muun asiantuntijan tehtävä.

EI-ISTUVAT

Fysioterapian ja kuntoutuksen tavoitteena on ei-istuvilla vähentää nivelten kireyksien haittoja, parantaa toimintakykyä ja auttaa tottumaan erilaisiin asentoihin, kuten selinmakuu, kylkimakuu tai tuettu istuminen. Fysio- tai toimintaterapeutin tulisi suositusten ohella ohjata ja opastaa harjoitusten toteuttamisessa.

◆ Asentohoito

Erilaiset tuet, kuten rullat, kiilat, säckituolit ja tyynyt auttavat tukemaan ei-istuvia selin- tai kylkimakuuasennossa tai istuvassa asennossa. Erityisvalmisteisia istuimia ja nukkumisen ratkaisuja suositellaan käytettävän. Sähköpyörätuolissa tai rattaissa on suositeltavaa käyttää selkänojia, joiden kaltevuutta voidaan säätää makuuasentoon saakka.

◆ Venyttely

Mahdollisimman hyvä nivelten liikelaaajuus on kaikille SMA:ta sairastaville tärkeää, sillä liikelaaajuus auttaa ylläpitämään omatoimisuutta. Kireiden lihasten venyttelemine on suositeltavaa.

Venyttelyvaihtoehdot valitaan aina yksilöllisesti, seuraavassa on esitetty erilaisia vaihtoehtoja:

Avustetut venytykset, joissa toinen henkilö avustaa liikkeen tekemisessä. Venyttelyitä suositellaan tehtävän kolmesta viiteen kertaa viikossa.

Lastat, joita käytetään raajan tai selkärangan tukemiseen tai estämään niiden liikettä. Käsivarsien lastat voivat tukea liikettä, mutta silti mahdollistaa nivelen liikkuvuuden. Lastoja tulisi liikkuvuuden parantamiseksi käyttää yhtäjaksoisesti vähintään 60 minuuttia tai esimerkiksi yön yli.

Sarjakipsaus, jossa raajan toistuva kipsaaminen tietyn ajanjakson aikana korjaa hitaasti asentoa kipsin vaihtojen avulla.

Tuet, joita käytetään lastojen tapaan tukemaan, vakauttamaan ja edistämään kehon jonkin osan liikkumista. Jotta tuesta olisi hyötyä, sitä tulisi käyttää vähintään viisi kertaa viikossa.

Kaulatuet voivat auttaa pään kannattelussa ja tukea oikeaa niskan asentoa, ja näin helpottaa hengittämistä.

Seisomateline on apuväline, joka auttaa pysymään turvallisesti seisoma-asennossa. Niiden avulla voidaan ylläpitää tai parantaa asentoa, luuston terveyttä (**luustontiheys**) ja ruoansulatusta. Nämä apuvälineet eivät sovellu kaikkien käyttöön, ja niitä tulisi käyttää vain fysioterapeutin suosituksen perusteella.



Harjoittelu ja liikkeen tuottaminen voi olla haastavaa joillekin henkilöille, jotka eivät pysty istumaan ilman tukea. Vedessä liikkuminen voi olla hyvä vaihtoehto, jos pää on tuettuna ja valvonnasta huolehditaan. Fysio- tai toimintaterapeutti voi neuvoa ja antaa ohjeita.

◆ Liikkuvuus ja liikunta

Liikkumisen apuna voidaan käyttää erilaisia apuvälineitä ja teknisiä ratkaisuja. Harjoittelu ja liikkeen tuottaminen voi olla haastavaa joillekin henkilöille, jotka eivät pysty istumaan ilman tukea. Vedessä liikkuminen voi olla hyvä vaihtoehto, jos pää on tuettuna ja valvonnasta huolehditaan. Fysio- tai toimintaterapeutti voi neuvoa ja antaa ohjeita.

Erilaisten harjoitteiden ja apuvälineiden säännöllinen käyttäminen on tärkeää hengitystoiminnan maksimoimiseksi ja liman irrottamiseksi. Hengitysfysioterapia on erityisen tärkeää sairaana ollessa tai ennen leikkausta (ks. Luku 6, Hengitystoimintojen tukeminen).

◆ Kommunikointi

Kommunikaation tueksi löytyy erilaisia vaihtoehtoisia kommunikaatiomenetelmiä. Katseohjattu tietokone on hyvä esimerkki teknisestä ratkaisusta, joka voi tukea kommunikaatiota ja lisätä itsenäisyyttä.



ISTUVAT

Istuvilla fysioterapian päätavoitteina on vähentää lihaskireyksen vaikutuksia pitämällä niveltä liikkelaajuuksia yllä ja estää selkärangan vinoutumista (**skolioosi**) sekä ylläpitää aktiivisia liikkelaajuuksia, mikä helpottaa olemaan itsenäisempi päivittäisissä toiminnoissa. Fysio- tai toimintaterapeutti antaa ohjausta ja harjoitteita näiden tavoitteiden saavuttamiseksi seuraavien menetelmien avulla:

◆ Asentohoito

Ortoosit ovat ulkoisia apuvälineitä, jotka tukevat käsivarsia, jalkoja tai selkärankaa joko estämällä tai helpottamalla liikettä, jotta henkilö onnistuisi toiminnassaan, kuten seisomisessa tai tuetussa kävelyssä. Niitä ovat esimerkiksi:

Tuet, joita suositellaan tukemaan ja vakauttamaan (stabiloimaan) selkärankaa tai helpottamaan käsivarsien liikettä. Jotta korsetista ja tuista olisi hyötyä, tulisi niitä käyttää vähintään viisi kertaa viikossa.

Lastat ja tuet, joita voidaan käyttää niveltä tukemiseen tiettyyn asentoon. Jotta näiden käytöstä olisi hyötyä, tulisi niitä käyttää yli 60 minuuttia päivässä tai esimerkiksi yön yli.

Niskatuesta voi olla apua matkustaessa.

Tuettuna seisominen venyttää jalkojen lihaksia, mahdollistaa paremman seisoma-asennon, lisää luustontiheyttä, parantaa verenkiertoa ja vähentää ummetusta. Tuettua seisomista suositellaan 60 minuuttia kerrallaan vähintään kolmesta viiteen

kertaan viikossa. Parhaan hyödyn ajatellaan tulevan viidestä seitsemään kertaan viikossa tapahtuvalla tuetulla seisomisella, joten seisomista suositellaankin vähintään viitenä päivänä viikossa.

◆ Venyttely

Lihaskireyksiin kohdistuvat harjoitteet voidaan tehdä avustettuna tai niissä voidaan käyttää apuna lastoja, seisomatelinetä tai tukia (ortooseja), jotka auttavat ylläpitämään asentoa.

Venytysharjoituksia kannattaa tehdä johdonmukaisesti. Tehokkaiden venytysten lisäksi on välttämätöntä käyttää lastoja ja seistä tuetusti. Fysioterapeutin ja toimintaterapeutin tulisi ohjeistaa yksilöllisesti nämä harjoitteet niin, että niistä tulee rutiinia. Jotta venyttely olisi tehokasta, tulisi sitä tehdä viidestä seitsemään kertaan viikossa.

◆ Liikkuvuus ja liikunta

Kaikilla istuvilla tulisi olla käytössään sähköpyörätuoli, jonka istuin on räätälöity käyttäjän yksilöllisten tarpeiden mukaiseksi. Lapset saavuttavat sähköpyörätuolin käyttöön tarvittavat kognitiiviset ja fyysiset taidot yleensä jo ennen kahden vuoden ikää, joten arviointi kannattaa tehdä alle kaksivuotiaana.

Lihaskivertäminen vahvemmalle henkilölle saattaa sopia myös kevyempi manuaalinen pyörätuoli, tai pyörätuoli, jossa on kelausten keventäjät.

Harjoitteluun tulisi kannustaa sen erilaisten hyötyjen vuoksi. Harjoittelu esimerkiksi

ylläpitää ja lisää voimaa, liikkuvuutta, kestävyyttä ja tasapainoa. Se voi myös parantaa osallistumismahdollisuuksia koulussa, oppilaitoksessa, työssä, vapaa-aikana ja sosiaalisissa tilanteissa. Harjoituksia tulisi vaihdella. Esimerkiksi kasvavien painojen nostaminen (vastusharjoittelu), uinti, **ratsastusterapia** sekä pyörätuolirheilulajit ovat mukavia tapoja liikkua. Saat lisätietoja fysioterapeutilta.

Kuten ei-istuvilla, erilaisten menetelmien ja apuvälineiden avulla voidaan tukea hengitystoimintoja ja vähentää liman kertymistä (ks. Luku 6, Hengitystoimintojen tukeminen). Näiden merkitys korostuu sairastaessa ja leikkauksiin valmistautuessa.



Istuvilla fysioterapian päätavoitteina on vähentää lihaskireyksen vaikutuksia pitämällä nivelten liikelaajuuksia yllä ja estää selkärangan vinoutumista (**skolioosia**) sekä ylläpitää aktiivisia liikelaajuuksia, mikä helpottaa olemaan itsenäisempi päivittäisissä toiminnoissa.

KÄVELEVÄT

Kävelevien fysioterapian tavoitteena on ylläpitää ja edistää liikuntakykyä, nivelten liikelaajuuksia ja mahdollisimman hyvää omatoimisuutta. Tämän saavuttamiseksi joustavuuden, voiman, kestävyden ja tasapainon harjoittaminen on tärkeää. Fysio- tai toimintaterapeutin tulisi neuvoa ja opastaa tavoitteiden asettamisessa ja sopivien harjoitteiden tekemisessä, joita ovat esimerkiksi:

◆ Venyttely

Harjoituksien tulisi sisältää venyttelyä, joka ylläpitää etenkin nilkka- ja polvinivelen liikkuvuutta. Venyttely voidaan tehdä avustettuna tai itsenäisesti. Lastoja voidaan käyttää venytyksen pidentämiseksi ja tehostamiseksi. Venyttely tulisi tehdä vähintään kaksi tai kolme kertaa viikossa, ja parhaat tulokset saavutetaan venyttelemällä kolmesta viiteen kertaan viikossa.

◆ Asentohoito

Alaraajojen ortooseja (tukia) voidaan käyttää nilkan ja polven liikelaajuuksien, asennon ja toiminnan ylläpitämiseen. Rintakehän ja selkärangan ympärillä käytettävä **korsetti** voi tukea asentoa istuttaessa, mutta sen käyttö kävellessä ei ole suositeltavaa.

◆ Liikkuvuus ja liikunta

Kevyt manuaalinen pyörätuoli tai kelauksen keventäjillä varustettu pyörätuoli voivat olla apuna, jos kävely väsyttää. Pidemmällä

matkoilla voi olla apuna sähköpyörätuoli tai skootteri.

Voimaan, kestävyteen, joustavuuteen ja tasapainoon keskittyvistä harjoituksista on hyötyä. Hoitosuositus suosittelee hyvinä liikuntamuotoina aerobista liikuntaa, uintia, kävelyä, pyöräilyä, joogaa, soutamista, esim. kuntosaleilla käytettäviä ellipsilaitteita tai crosstrainereita, sekä ratsastusterapiaa.

Fysioterapeutti antaa neuvoja liikuntakertojen tiheydestä ja kestosta.



SMA aiheuttaa yleensä luustoon ja lihaksiin liittyviä (ortopedisiä) ongelmia, jotka voivat vaikuttaa muun muassa selkärankaan, lonkkiin ja muihin isoihin niveliin.

04 LUKU 4 ORTOPEDINEN HOITO

SMA aiheuttaa yleensä luustoon ja lihaksiin liittyviä (ortopedisiä) ongelmia, jotka voivat vaikuttaa muun muassa selkärankaan, lonkkiin ja muihin isoihin niveliin. Käytössä olevista lääke- tai muista hoidoista huolimatta, kaikkien SMA:ta sairastavien (ei-istuvien, istuvien ja kävelevien) tulisi käydä säännöllisessä tuki- ja liikuntaelimestön arviossa, jonka voi tehdä ortopedi, fysioterapeutti tai toimintaterapeutti. Näin voidaan puuttua ajoissa mahdollisiin ongelmiin fyysisen toimintakyvyn ja hyvinvoinnin edistämiseksi tai ylläpitämiseksi.

VAIKUTUKSET SELKÄRANKAAN

SMA voi heikentää selkärankaa tukevia lihaksia, ja ilman riittävää tukea selkäranka voi painovoiman vaikutuksesta vinoutua. Selkäranka vinoutuu kasvun myötä arviolta 60–90 % ei-istuvista ja istuvista sekä 50 % kävelevistä.

Mikäli selkäranka on vinoutunut sivuttain C- tai S-kirjaimen muotoiseksi, on kyseessä **skolioosi**. Selkärangan taipuessa eteenpäin, on kyseessä **kyfoosi**. Selkärangan käyristyminen aiheuttaa muutoksia myös rintakehään ja kylkiluiden asentoon, joka voi rajoittaa keuhkojen kasvutilaa ja vaikuttaa hengittämiseen. Siksi on tärkeää seurata jokaista lapsena SMA-diagnoosin saanutta mahdollisen skolioosin kehittymisen riskin vuoksi. Skolioosiröntgenkuvaus, jossa

kuvataan koko selkäranka, on luotettavin tapa arvioida selän vinoutta. Selän vinous pystytään mittaamaan röntgenkuvasta. Näin saatua arvoa sanotaan **Cobbin kulmaksi**. Mikäli henkilö pystyy istumaan tai kävelemään, röntgenkuva otetaan mahdollisimman pystyssä istuma- tai seisoma-asennossa. Ei-istuvien skolioosiröntgenkuva otetaan makuuasennossa. Mikäli Cobbin kulma on yli 20 astetta, tulisi ei-istuvien ja istuvien tilannetta seurata ½-1 vuoden välein luiden kasvun päättymiseen asti (**luuston kypsyminen**). Sen jälkeen tulisi seuranta tehdä vuosittain, sillä selän vinoutuminen voi jatkua vielä aikuisenakin.

SKOLIOOSIN HOITO

Ei-istuvat

Päiväsaikainen korsetin käyttäminen voi auttaa ei-istuvia lapsia istumaan tai olemaan hieman pystymässä asennossa, ja sillä voidaan yrittää ehkäistä skolioosia. Korsetin käyttäminen päiväsaikaan myös koetaan usein mukavammaksi. Korsetin tulisi olla yksilöllisesti valmistettu, ja apuvälineteknikon tulisi sovittaa se siten, että korsetti ulottuu selän ja rintakehän ympäri, ja se istuu mukavasti.

Istuvat

Mikäli todetaan yli 20 asteen skolioosi, selkärankatuki tai korsetti voi tukea istumiasentoa, mutta ei ehkäise selän vinouden lisääntymistä. Selkärankatukia suositellaan lapsille, joilla on paljon pituuskasvua jäljellä. Tällöin pehmeä tai puolipehmeä korsetti on suositeltava. Korsetti voi vähentää kipua, parantaa tasapainoa ja hidastaa vinouden etenemistä.

Mikäli vinous on yli 45 astetta, suositellaan selän suoristamista kirurgisesti. Kirurgia helpottaa istumatasapainoa, ja mahdollistaa keuhkojen laajenemisen sisäänhengityksessä ja siten helpottaa hengittämistä. Jos leikkausta harkitaan, on varattava riittävästi aikaa keskusteluun moniammatillisen työryhmän kanssa eri vaihtoehtoista ja siitä, mitä ne pitävät sisällään.

Selkärankaleikkauksen suosittelu perustuu useisiin eri tekijöihin. Niistä tärkeimmät ovat Cobbin kulman kasvaminen yli 45 asteen

(lihastautia sairastavilla progressiivinen yleensä tämän jälkeen) tai vinouden lisääntymien yli 10 asteella vuodessa.

Leikkausta harkittaessa on arvioitava ja otettava huomioon myös seuraavia seikkoja:

- ◆ Ikä vuosina ja kuukausina (kronologinen ikä) ja tieto siitä, onko luuston kasvu päättynyt (luuston kypsyminen). Luustoikä ja todellinen ikä poikkeavat usein toisistaan, joten luustoikää voidaan arvioida vasemmasta kädestä otettavan röntgenkuvan avulla.
- ◆ Kuinka paljon hengityselimistön toiminta vaikeutunut tai hengitysfunktio alentunut
- ◆ Onko rintakehän muoto muuttunut tai ovatko kylkiluut painuneet kokoon
- ◆ Vaikeuttaako selän vinoutuminen päivittäistä toimimista
- ◆ Onko jatkuvaa selkä- ja lonkkakipua
- ◆ Onko lonkkien ja lantion asento vino, mikä saattaa vaikeuttaa istumatasapainoa

Skolioosileikkauksen vaihtoehtoja on kaksi:

Selkärangan luudutusleikkauksessa selkäranka suoritetaan kahdella selkärangan kummallakin puolella olevalla tangolla, jotka kiinnitetään useisiin selkänikamiin ja kylkiluihin selän virheasennon kohdalla. Leikkaus korjaa vinouden ja suojaa selkää painovoiman vaikutukselta. Lisäksi selkänikamat luudutetaan kiinni toisiinsa, jotta ne tukisivat lisää selkärankaa.

Pituuskasvua sallivaa selkäleikkausta suositellaan alle 10-vuotiaille lapsille, joilla on selkärangassa ja kylkiluissa huomattavasti pituuskasvua jäljellä. Selkärankaa tukevat tangot on kiinnitetty ainoastaan selkärankaan tai kylkiluihin selkärangan virheasennon ylä- ja alapäähän, mikä antaa niiden välissä oleville selkänikamille ja kylkiluille mahdollisuuden jatkaa kasvua. Selkärangan virheasentoa pyritään suoristamaan mahdollisimman paljon tankojen asettamisen yhteydessä, ja sen jälkeen kahdesta kuuden kuukauden välein selkärankaa tukevia tankoja pidennetään. Näin selkärangalla ja kylkiluilla on mahdollisuus jatkaa kasvua. Uudet pituuskasvua sallivat tekniikat ovat tulleet mahdollisiksi skolioosileikkauksissa, esimerkiksi magneettisäädettävät kasvavat tangot voivat olla käytössä, mikä tekee tankojen säätämisen mahdolliseksi ilman toistuvia leikkauksia.

Moniammatillisen työryhmän tulee arvioida potilaan terveys ja hyvinvointi kattavasti ennen jokaista leikkausta. Tämä sisältää painoon tai ruokavalioon liittyvien haasteiden, luuston terveyden ja hengityskyvyn sekä leikkauksen aikaisen hengityksen tukemisen tarpeen arvioinnin. Jotta päätös olisi yhteinen, tulee lääketieteellisen työryhmän keskustella perusteellisesti toimenpiteen hyödyistä ja haitoista.

Myös leikkauksen jälkeinen hengityksen hoitaminen tulee suunnitella lääketieteellisessä työryhmässä.

Selkäleikkauksien suositusiät:

Tässä hoitosuosituksessa annetut suositukset lääketieteellisille työryhmille vaihtelevat lapsen iän mukaisesti ja ovat seuraavat:

- **Alle 4 vuotta:** Yleisesti ottaen, lapsen selkäleikkausta tulisi siirtää neljän ikävuoden jälkeen tehtäväksi.
- **4–10 vuotta:** Lapsen luuston kypsymättömyyden vuoksi suositellaan pituuskasvun sallivaa selkäleikkausta.
- **10–12 vuotta:** Tässä iässä lasten luusto on kypsymässä. Mikäli leikkausta suunnitellaan, leikkaustapaan vaikuttavat luuston kypsymisen aste ja selkärangan jäljellä olevan kasvun arvio.
- **Yli 12 vuotta:** Tässä vaiheessa lapsen luusto alkaa olla kypsynyt. Mikäli leikkausta suunnitellaan, suositellaan luudutusleikkausta.

Asiantuntijat neuvovat, että kaikissa tulevilla selkäleikkauksissa tulisi jättää alaselän keskiosaan (keski-lanneselkään) luuduttamaton alue selkäydinkanavaan annosteltavien (intratekaalisesti) lääkkeiden, kuten Spirazan®, antamista varten. (ks. Luku 11, Uusien SMA-lääkkeiden annostelu).

Uudet pituuskasvua sallivat tekniikat ovat tulleet mahdollisiksi skolioosileikkauksissa, esimerkiksi magneettisäädettävät kasvavat tangot voivat olla käytössä, mikä tekee tankojen säätämisen mahdolliseksi ilman toistuvia leikkauksia.



Vaikutus lonkkiin

Ei-istuvien ja istuvien lasten lonkat pyrkivät usein menemään pois paikaltaan tai ovat lähtökohtaisesti pois paikaltaan. Tilanne voi vaikuttaa yhteen tai kumpaankin lonkkaan. Mikäli henkilö pystyy seisomaan tai siirtymään ja/tai kävelemään avustettuna ja mikäli lonkkien tilanne vaikeuttaa toimimista tai aiheuttaa kipua, suositellaan lonkan kirurgista toimenpidettä kokonaan tai osittain pois paikaltaan olevan lonkan korjaamiseksi. Lonkan kirurgista toimenpidettä suositellaan myös ei-käveleville, joilla on jatkuvaa kipua tai lonkan

liikerajoitus vaikeuttaa toimimista, kuten ruokailua, wc:ssä käymistä, pukeutumista tai istumista.

Vaikutus niveliin

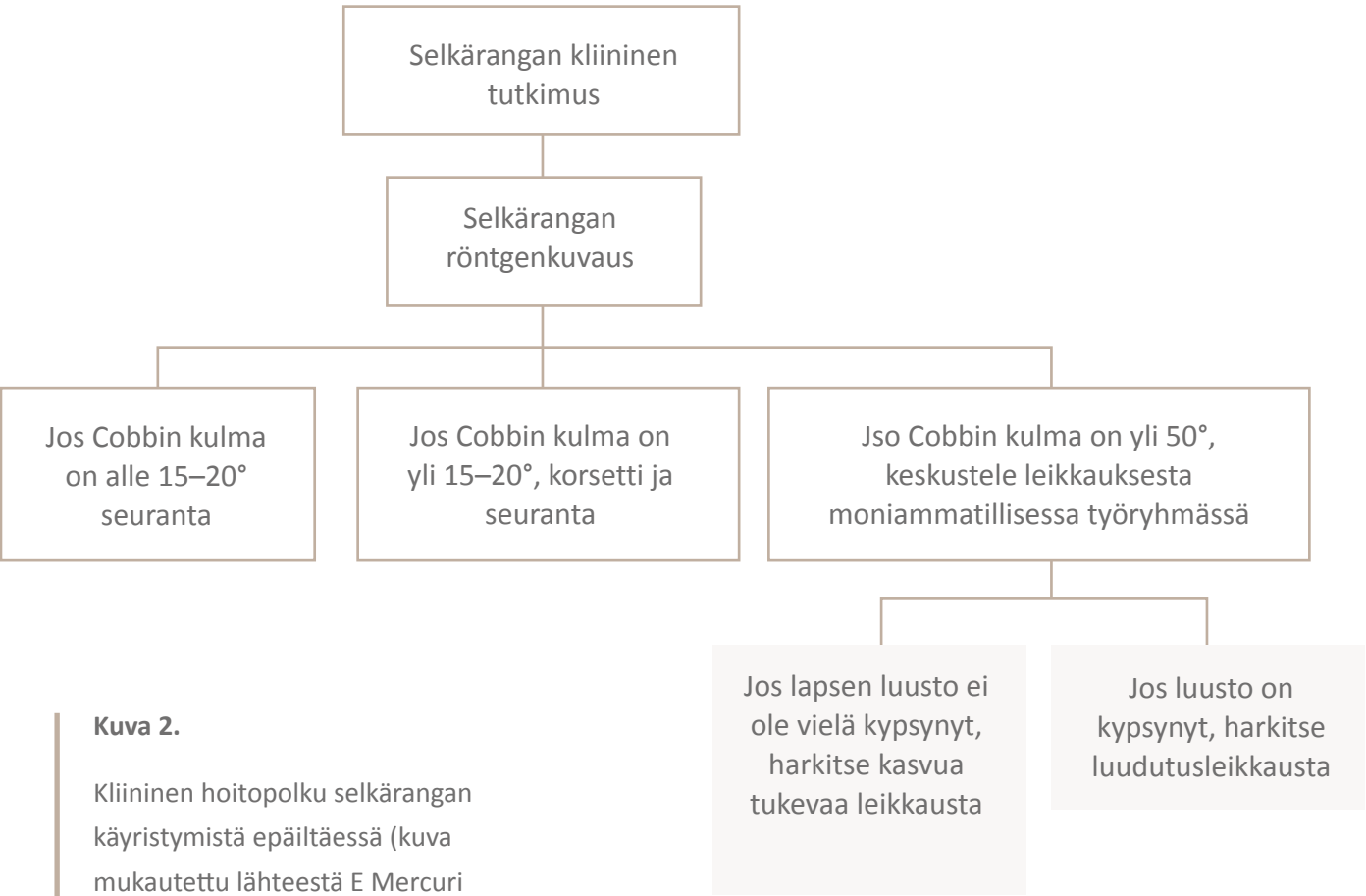
Nivelten jäykistyminen (**kontraktuurat**) on yleinen ongelma, joka voi aiheuttaa kipua ja vaikeuttaa liikkumista. Fysioterapiaa ja lastahoitoja suositellaan nivelten jäykistymisen hoidoksi (ks. Luku 3, Fysioterapia ja kuntoutus). Leikkaushoitoa tulisi harkita vain, jos nivelen jäykistyminen aiheuttavaa kipua tai rajoittavaa kykyä liikuttaa ja käyttää niveltä.

Vaikutus luustoon

Ei-istuvilla ja istuvilla on tavanomaista suurempi riski saada osteoporoosista johtuvia luunmurtumia, koska he eivät seiso (kannattele painoaan) eivätkä käytä luitaan ja lihaksiaan. SMA:ta sairastavien lasten ja aikuisten riittävästä kalsiumin ja D3-vitamiinin saannista on tärkeää huolehtia (ks. Luku 5, Ravitsemus, kasvu ja luuston terveys).

Hoitosuositus ohjaa lääketieteellisiä työryhmiä luunmurtuman hoidossa:

Istuvat ja ei-istuvat	Kävelijät
- Vältä kipsausta, joka rajoittaa nivelen liikettä yli neljä viikkoa - Vältä leikkaushoitoa, mikäli se on mahdollista, ja harkitse sen sijaan kipsausta	- Harkitse leikkaushoitoa, mikäli henkilö on yleensä kävelykykyinen ja murtuma on jalan luissa - Harkitse leikkaushoitoa ydinnauloilla tai levyillä, jos henkilö ei yleensä kävele ja lonkka on murtunut. Tämä voi vauhdittaa parantumista ja antaa parhaan mahdollisuuden liikkeen säilyttämiseksi.



Kuva 2.

Kliininen hoitopolku selkärangan käyristymistä epäiltäessä (kuva mukautettu lähteestä E Mercuri et al. 2018, s. 109):

Ravitsemusterapeutin tulisi arvioida säännöllisesti jokaisen SMA:ta sairastavan kasvua, painoa ja ruokavaliota.

05 LUKU 5 RAVITSEMUS, KASVU JA LUUSTON TERVEYS

SMA:n keskeiset ravitsemukseen liittyvät ongelmat:

- nielemisvaikeudet
- painonhallinta
- ruoan hidastunut kulkeminen ruoansulatuselimistössä



Ravitsemusterapeutin tulisi arvioida säännöllisesti jokaisen SMA:ta sairastavan kasvua, painoa ja ruokavaliota.

Tavoitteena on sopiva paino, ruokavalio ja nesteiden saanti. SMA-lapsille ei ole olemassa omia kasvukäyriä, mutta ravitsemusterapeutti voi käyttää arvionsa tukena WHO:n standardoituja kasvukäyriä. Painon ja pituuden mittaamista sekä **painoindeksi** (BMI) laskemista suositellaan jokaisella sairaalakäynnillä.

Painoindeksillä voidaan pituuden ja painon avulla arvioida, onko painoa liian vähän, sopivasti vai liian paljon. Mikäli SMA:ta sairastavalla painoindeksi on yli 25 persenttiin, tulee arvioida, onko henkilö ylipainoinen tai onko hänellä liikaa rasvakudosta. Myös kehon koostumus tulisi mitata, jotta voidaan varmistaa, että kehon luu-, rasva- ja lihaskudosten osuudet ovat tasapainossa.

SMA:han voi liittyä maha-suolikanavan (eli gastrointestinaalisia) oireita, joita seurataan ja tarvittaessa hoidetaan. Niitä ovat esimerkiksi reflukti, hidastunut mahalaukun tyhjeneminen, oksentelu ja ummetus.

SMA:ta sairastavilla voi myös olla aineenvaihduntaan (metaboliaan) liittyviä ongelmia ravinnon pilkkomisessa ja muuttamisessa energiaksi. Seurauksena voi olla veren happamoituminen (metabolinen asidoosi eli **ketoasidoosi**). Myös verensokeri voi olla liian korkea tai matala ja rasvan pilkkoutuminen voi olla häiriintynyt.

Ravitsemusterapeutin tapaaminen on tärkeää, jotta voidaan suunnitella yksilöllinen ruokavalio.

EI-ISTUVAT

SMA:ta sairastavasta pienestä vauvasta on kaikkein tärkeintä arvioida hänen kykynsä niellä. Nielemisvaikeuksia kutsutaan **dysfagiaksi**. Niihin liittyy vaara ruoan tai juoman ajautumisesta hengitysteihin (**aspiraatio**), joka puolestaan voi aiheuttaa keuhkokuumeen. Pian SMA-diagnoosin varmistumisen jälkeen suositellaan nielemistutkimuksen (**videofluoroskopiatutkimus**) tekemistä. Mikäli tutkimuksessa todetaan, ettei nieleminen ole turvallista, voidaan ruokaa antaa tilapäisesti nenän kautta: **nenä-mahaletku** kulkee nenän kautta mahaan ja **nenä-ohutsuoliletku** kulkee nenän kautta ohutsuoleen. Pidempiaikaiseen käyttöön suositellaan gastrostomialetkua tai **PEG**-tähystystä, jolloin letku asetetaan kirurgisesti ihon läpi mahalaukuun. Jotkut asiantuntijat suosittelvat myös refluksia vähentävää kirurgista toimenpidettä. Jos leukalihakset alkavat jäykistyä, pureskelusta ja nielemisestä voi myös tulla vaikeaa. Jos lapsella tai aikuisella on esitettyjä vaikeuksia, niistä kannattaa keskustella hoitavan työryhmän kanssa.

Nielemislihasten heikkouden ja nielemisvaikeuksien vaikeuttaman ravinnonsaannin lisäksi ei-istuvat käyttävät runsaasti energiaa hengittämiseen ja keuhkoinfektioiden vastustamiseen. Tämä lisää

riskiä aliravitsemukseen, ja painon kerryttäminen voi olla haasteellista. Ravitsemuksesta on erilaisia vaihtoehtoja, ja jokainen tarvitseekin yksilöllisen vaihtoehdon, joka myös takaa riittävän nesteiden saannin.

Elävät bakteerit ja hiivat (**probiotit**) ovat ruoansulatusjärjestelmälle erityisen hyviä. Ei-istuvat saattavat tarvita myös ummetuslääkettä ja lääkkeitä, jotka edistävät vatsalaukun tyhjenemistä, jos ruoka kulkee hitaasti ruoansulatuselimistössä.

Sairastumisen yhteydessä on tärkeää kysyä ohjeita ja neuvoja lääketieteelliseltä työryhmältä, sillä potilas tarvitsee lisänesteytystä tavanomaista aikaisemmin ja veren suola-arvoja tulee seurata säännöllisesti. SMA-potilailla rasva-aineenvaihdunta ei välttämättä toimi normaalisti, mikä voi aiheuttaa **ketonien** ja muiden sivutuotteiden kertymistä elimistöön. Jotta tältä vältyttäisiin, on suositeltavaa noudattaa säännöllistä hiilihydraatti- ja proteiinipitoista ruokavaliota, mikä vähentää rasvojen pilkkoutumista energiaksi. Sairastuessa tämä tulee huomioida erityisesti ja aloittaa sokereiden ja proteiinien antaminen kuuden tunnin sisällä sairastumisesta ja jatkaa sitä koko sairauden ajan. Paastoamista tulee välttää.



ISTUVAT

Istuvilla on usein pureskeluvaikeuksia ja syöminen saattaa väsyttää heitä. Ravitsemusterapeutin tapaaminen on tärkeää, jotta voidaan suunnitella yksilöllinen ruokavalio. Istuvien lasten ruokavalio tulisi arvioida kolmesta kuuteen kuukauden välein diagnoosin asettamisen jälkeen ja myöhemmin vuosittain.

Mikäli on ollut tikahtumista tai yskimistä ruokailun aikana, istuville tulisi tehdä nielemisfunktio tutkimus (**videofluoroscopia**). Puheterapeutin tulisi arvioida ruokavaliota, pureskelua ja nielemistä sekä antaa suositus ruoan koostumuksesta (esimerkiksi soseutettu, puolikiinteä tai paksumpi neste, kuten pirtelö). Puheterapeutti voi myös ohjata syöttämistä tarvittaessa.

Mikäli lapsi ei kasva hyvin, tulisi harkita letkuravitsemusta, jotta lapsi saa tarvitsemansa lisäravitsemuksen. Mikäli nieleminen on edelleen turvallista, tulisi suun kautta syömistä edelleen kannustaa. Koska istuvien liikkuminen on tavanomaista vähäisempää, ja kehonkoostumus on poikkeava, on istuvilla

riski ylipainoon. Mikäli paino alkaa nousta, suositellaan verikokeilla tarkistettavan sokeriaineenvaihduntaa mittaavia verinäytteitä.

Lääketieteellisen työryhmän kanssa voi keskustella ummetuksen hoidosta. Suolen liikeitä edistävät lääkkeet voivat olla hyödyllisiä.

Sairastumisen yhteydessä on tärkeä saada lääketieteelliseltä työryhmältä hoito-ohjeita, koska potilas tarvitsee aikaisin lisänesteytystä ja veren suola-arvojen seuraamista. SMA:ta sairastavilla rasva-aineenvaihdunta voi olla poikkeavaa, mikä voi johtaa ketonien ja muiden rasva-aineenvaihdunnan sivutuotteiden liialliseen kertymiseen. Tämän välttämiseksi suositellaan säännöllistä hiilihydraatti- ja proteiinipitoista ruokavaliota, joka vähentää rasvojen pilkkoutumista energiaksi. Sairastuessa tämä on erityisen tärkeää, jolloin hiilihydraatti- ja proteiinipitoisen ravinnon tulisi aloittaa kuuden tunnin kuluessa sairastumisesta ja jatkaa säännöllisesti sen jälkeen. Paastoamista tulisi välttää.

KÄVELEVÄT

Kävelevillä on nielemis- ja syömisvaikeuksia harvoin. Ravitsemusterapeutin arviota suositellaan, mikäli todetaan paino-ongelmia, erityisesti jos paino nousee tai todetaan ylipainoa, sillä se heikentää liikkumiskykyä ja lisää muiden terveysongelmien, kuten **korkean verenpaineen** ja diabeteksen riskiä. Jos paino alkaa nousta, suositellaan sokeriaineenvaihduntaan liittyvien verinäytteiden tarkistamista.

LUUSTON TERVEYS – KAIKKI SMA:TA SAIRASTAVAT

SMA:han liittyy aina luustontiheyden alentumisen (**osteopenia**) ja luunmurtumien riski. **Luustontiheysmittausta** suositellaan vuosittain tehtäväksi.

Myös veren D-vitamiinipitoisuuksia tulisi seurata vuosittain, ja D-vitamiinilisää suositellaan käytettävän, mikäli D-vitamiinipitoisuus on matala tai on todettu alentunut luustontiheys. Kalsiumlisän käyttöä saatetaan myös suositella. Jos murtumia syntyy usein, luustontiheyttä parantavan lääkkeen (**bisfosfonaatin**) aloittamista saatetaan suositella.

Luustontiheysmittausta suositellaan tehtäväksi vuosittain.



06

LUKU 6

HENGITYSTOIMINTOJEN TUKEMINEN

SMA:n aiheuttama lihasheikkous voi vaikuttaa hengityslihaksiin. Hengitykseen liittyviä ongelmia esiintyy sekä ei-istuvilla että istuvilla, kun taas kävelevillä ne ovat harvinaisia. Jokaiselle SMA:ta sairastavalle suositellaan vuosittaista influenssarokotetta sekä pneumokokkrokotteiden ottamista. Muiden rokotteiden ottamista suositellaan tavanomaisten terveydenhuollon suositusten mukaisesti, ellei lääketieteellinen työryhmä suosittele toisin.

Hengitysongelmia voidaan hoitaa useilla tavoilla, ja hoito valitaan sen perusteella, miten SMA vaikuttaa hengitystoimintoihin.

EI-ISTUVAT

Hengitysongelmat ovat pääasiallinen syy vakaviin terveysongelmiin varhaislapsuudessa alkavassa SMA:n muodossa.

Koska yskiminen on heikkoa, liman irrottaminen keuhkoista voi olla vaikeaa, mikä voi aiheuttaa hengitysinfektioita.

Lihashheikkous voi joillain aiheuttaa sen, ettei hengityksen liikkeet ole riittäviä hiilidioksidin ja hapen vaihtumisen takaamiseksi (hengitysvajaus eli hypoventilaatio). Tästä voi seurata veren matalaa happipitoisuutta (matala happisaturaatio). Hengitysvajaus ja veren matalaa happipitoisuutta esiintyy ensin unen aikana, jolloin hengityslihakset ovat rennoimmillaan. Hiilidioksidin vaihtuminen happeen vaikeutuu asteittain siten, että hengitysvajaus todetaan myös hereillä ollessa.

Koska hengitysvaikeudet ovat tässä ryhmässä yleisiä ja ne ovat todennäköisesti terveydelle haitallisia, hengityksen hoitaminen tulisi aloittaa varhain, ja sitä

tulisi seurata säännöllisesti, vaikkei oireita vielä olisikaan (ennaltaehkäisevä hoito). Keuhkolääkärin tulisi olla mukana lapsen hoidossa mahdollisimman pian taudin toteamisen jälkeen.

Kaikkien SMA:ta sairastavien ei-istuvien imeväisten tulisi käydä poliklinikalla lääkärintarkastuksessa vähintään kolmen kuukauden välein.

Mikäli hengitys ei ole tehokasta (hengitysvajaus eli **hypoventilaatio**), elimistöön voi kertyä hiilidioksidia. Hiilidioksidin pitoisuuden tarkistaminen uloshengityksen lopussa on tärkeää. **Unitutkimusta** (unipolygrafia) suositellaan säännöllisesti tehtäväksi, jotta unenaikainen hengitys voidaan arvioida hypoventilaation ja matalan happisaturaation varalta. Nämä tutkimukset auttavat yhteisessä päätöksessä siitä, tarvitaanko unenaikaista hengitystukihoitoa (**non-invasiivinen ventilaatio** tai NIV – katso seuraava sivu).

Hoito:

Ylähengitystieinfektiot voivat aiheuttaa keuhkokuumeita, jotka ovat yleisiä ja erityisen hankalia niille, joilla on vaikeuksia yskiä limaa ja muita hengitysteiden eritteitä riittävästi pois hengitysteistä. Kaikilla ei-istuvilla tulisi hengitysfysioterapian olla osa fysioterapiaa ja yskimistä tukevien yskityskoneiden käyttämistä suositellaan (esim. Cough Assist®, Vital Cough®). Mikäli yskiminen ja nieleminen on tehotonta, suositellaan imulaitteen käyttämistä suun eritteiden imemiseksi. Vanhemmille ja huoltajille tulee tarjota koulutusta ja tukea, jotta he pystyvät noudattamaan annettuja ohjeita ja käyttämään laitteita oikein.

Non-invasiivista (NIV) eli ilman henkitorviavannetta tapahtuvaa ventilaatiota (hengitystukea) suositellaan veren matalan happipitoisuuden tai liiallisen veren hiilidioksidipitoisuuden (**hypoventilaatio**) parantamiseksi unen aikana. NIV-tukihoidossa käytetään laitetta, josta voidaan myös käyttää nimeä kaksoispaineventilaatio (**BiPAP**). Laite tukee kahdella eri paineella hengitystä yksilöllisen nenä- tai nenä-suomaskin kautta. Sisäänhengitystä tuetaan korkeammalla paineella unenaikaisen hengityksen syventämiseksi. Laite laskee paineen alemmaksi uloshengityksen ajaksi. NIV on suunniteltu toimimaan normaalin hengityksen rytmisissä. Asetukset tulisi valita siten, että käyttäjä pystyy hengittämään riittävästi, eikä lisähappea tarvita.

Muiden hengitystä tukevien laitteiden, kuten ylipainehengityshoidon (**CPAP**) käyttöä ei suositella muuten kuin erikoistapauksissa, koska ne eivät edistä hapen ja hiilidioksidin vaihtumista.

Lääkäreiden ja perheen käymän perusteellisen keskustelun jälkeen invasiivinen eli hengitysavanteen kautta annettava hengitystukihoito voi olla vaihtoehto niille,

joille NIV ei ollut hoitona riittävä.

Invasiivinen hengityksen tukihoito edellyttää leikkausta, jossa henkitorveen tehdään aukko hengityspotken asettamista varten sen sijaan, että hengitystä tuettaisiin nenän ja suun kautta. Toimenpidettä kutsutaan henkitorviavanteen tekemiseksi eli **trakeostomiaksi**. Ratkaisu on yleensä pitkäaikainen, ja hengitystuen eri vaihtoehdoista tulee keskustella lääketieteellisessä työryhmässä silloin, kun terveydentila on hyvä. Kaikkien päätösten on perustuttava SMA:ta sairastavan henkilön etuun.

Hengitysteitä avaavia lääkkeitä (sumuttimella annettavia bronkodilataattoreita) suositellaan käytettäväksi, mikäli on vahva astma-epäily tai niiden antamisen jälkeen hengittäminen on selkeästi helpompaa. Syljen eritystä vähentäviä lääkkeitä (kuten **glykopyrrolaattia**) tulisi käyttää varovaisesti ja annosta tulisi tarpeen mukaan säätää lääkärin ohjeiden mukaisesti. Tarkoituksena on estää eritteiden liiallinen kuivuminen, sillä kuivaa eritettä on vaikea poistaa. Hengitysteiden eritteitä hajottavien lääkkeiden (Pulmozyme® tai hypertoninen keittosuolaliuos) pitkäaikainen päivittäinen käyttö ei ole suositeltavaa. Antibioottien käytöstä sairauksien hoitoon on keskusteltava yksilöllisesti lääketieteellisen työryhmän kanssa.

Vuosittaisten influenssa-rokotteiden, pneumokokki-rokotteiden ja muiden rokotusohjelman mukaisten rokotteiden lisäksi, suositellaan alle 2-vuotiaille lapsille Palivitsumabi-vasta-aineen antamista yleistä hengitystievirusta, RS-virusta vastaan. RS-virus voi aiheuttaa hengitysvaikeuksia. Kuten luvussa 5 (Ravitsemus, kasvu ja luuston terveys) todetaan, myös muita hengitystä vaikeuttavia tekijöitä, kuten refluksia, tulee hoitaa.

ISTUVAT

Hengitysvaikeudet eivät ole yhtä yleisiä istuvilla, mutta siitä huolimatta lääkärintarkastusta suositellaan tehtävän vähintään kuuden kuukauden välein. Vastaanoton yhteydessä tulisi tehdä hengitysfunktio tutkimus (**spirometria**), jolla mitataan keuhkojen tilavuutta ja hengityslihasten voimaa, mikäli henkilö pystyy tutkimukseen. Unenaikaista hengitystä tutkiva **unitutkimus** tulisi tehdä kaikille, joilla on mitään oireita, tai joiden kohdalla herää epäily riittämättömästä hengitysfunktiosta. Tällaisia oireita ovat esimerkiksi huono unen laatu, aamupäänsärky ja päiväväsytys.

Hoito:

Mikäli istuvalla on heikko yskimisvoima, suositellaan hengitysfysioterapiaa. Vanhemmille ja huoltajille tulee tarjota koulutusta ja tukea, jotta he pystyvät noudattamaan annettuja ohjeita ja käyttämään laitteita oikein ja luovuttaa käyttöön yskityslaitte (esim. Cough Assist®, Vital Cough®). Noninvasiivista ventilaatiohoitoa (NIV) tulisi käyttää aina, jos oireet viittaavat siihen, ettei henkilö ei hengitä riittävän hyvin nukkuessaan (univaikeudet, päänsärky ja päiväväsytys).

Unitutkimuksella tulisi varmistaa, aiheuttavatko hengityksen haasteet ongelmia, ja asettaa NIV-laitteeseen sopivat säädöt. NIV tulisi säätää siten, että sisäänhengitys on riittävän syvä, eikä lisähappea tarvita. (Lisätietoja NIV:stä ja sen käytöstä on ei-istuvien hoitoa koskevassa osassa ja sanastossa.)

Muiden hengitystä tukevien laitteiden, kuten ylipainehengityshoidon (**CPAP**) käyttöä ei suositella muuten kuin erityistapauksissa, koska ne eivät edistä hapen ja hiilidioksidin vaihtumista.

Ylähengitystieinfektiot voivat aiheuttaa keuhkokuumeita, jotka ovat yleisiä ja erityisen hankalia niille, joilla on vaikeuksia

yskiä limaa ja muita hengitysteiden eritteitä pois hengitysteistä. Hengitysfysioterapiaa yhdessä yskityskoneen kanssa suositellaan kaikille istuville. Jos henkilö ei pysty yskimään ja nielemään tehokkaasti, suositellaan käyttöön myös imulaitetta, jolla voidaan imeä suun eritteitä. Vanhemmille ja huoltajille tulee tarjota koulutusta ja tukea, jotta he pystyvät noudattamaan annettuja ohjeita ja käyttämään laitteita oikein.

Hengitysteitä avaavia lääkkeitä (sumuttimella annettavia bronkodilataattoreita) suositellaan käytettäväksi, mikäli on vahva astma-epäily tai niiden antamisen jälkeen hengittäminen on selkeästi helpompaa. Syljen eritystä vähentäviä lääkkeitä (kuten **glykopyrrolaattia**) tulisi käyttää varovaisesti ja annosta tulisi tarpeen mukaan säätää lääkärin ohjeiden mukaisesti. Tarkoituksena on estää eritteiden liiallinen kuivuminen, sillä kuivaa eritettä on vaikea poistaa. Hengitysteiden eritteitä hajottavien lääkkeiden (Pulmozyme® tai hypertoninen keittosuolaliuos) pitkäaikainen päivittäinen käyttö ei ole suositeltavaa. Antibioottien käytöstä sairauksien hoitoon on keskusteltava yksilöllisesti lääketieteellisen työryhmän kanssa.





Suurimmalla osalla kävelevistä hengitys on normaalia, vaikka yhdessä tutkimuksessa on ollutkin viitteitä siihen, että hengitysfunktio saattaa hieman laskea iän myötä

KÄVELEVÄT

Suurimmalla osalla kävelevistä hengitys on normaalia, vaikka yhdessä tutkimuksessa on ollutkin viitteitä siihen, että hengitysfunktio saattaa hieman laskea iän myötä. Mikäli kävelevällä esiintyy toistuvia keuhkokuumeita, klinikalla tulisi tutkia henkilön yskimistehokkuus ja selvittää, onko hänellä hengitysvajauksen oireita (huono unenlaatu, päänsärky ja päiväväsymys). Säännöllisiä hengitysfunktio tutkimuksia (spirometria) tulisi harkita niillä henkilöillä, joilla on viitteitä hengityksen ongelmista. Hengitysongelmia ei kuitenkaan ole tarpeen hoitaa ennaltaehkäisevästi, ellei aikuinen tai perhe tuo esiin huoltaan.

Hengitysteitä avaavia lääkkeitä (sumuttimella annettavia bronkodilataattoreita) suositellaan käytettäväksi, mikäli on vahva astma-epäily tai niiden antamisen jälkeen hengittäminen on selkeästi helpompaa. Syljen eritystä vähentäviä lääkkeitä (kuten **glykopyrrolaattia**) tulisi käyttää varovaisesti ja annosta tulisi tarpeen mukaan säätää lääkärin ohjeiden mukaisesti. Tarkoituksena on estää eritteiden liiallinen kuivuminen, sillä kuivaa eritettä on vaikea poistaa. Hengitysteiden eritteitä hajottavien lääkkeiden (Pulmozyme® tai hypertoninen keittosuolaliuos) pitkäaikainen päivittäinen käyttö ei ole suositeltavaa. Antibioottien käytöstä sairauksien hoitoon on keskusteltava yksilöllisesti lääketieteellisen työryhmän kanssa.

07 LUKU 7 MUUT ELIMET JA ELINJÄRJESTELMÄT

SMN-proteiinia ei ole pelkästään selkäytimessä, vaan sitä on kaikissa soluissa munasolun hedelmöitymisestä lähtien. Tämä tarkoittaa sitä, että proteiinin puute voi vaikuttaa myös muihin elimiin ja kehon osiin. SMA:n eläinmalleja tutkineet tutkijat ovat löytäneet viitteitä siitä, että SMN-proteiinin vähäinen määrä saattaa vaikuttaa aivoihin, hermoihin, sydämeen ja haimaan.

Kuitenkin vain pienellä osalla SMA:ta sairastavista on selviä muiden elinten ongelmia, eikä selkeää yhteyttä SMA:han ole voitu osoittaa näiden ongelmien taustalla.



SYDÄN

Sydämen rakenteellisia muutoksia on kuvattu vaikeimmin sairastuneilla imeväisillä (yleensä syntymän jälkeen), ja joillakin sydämen syke saattaa olla tavanomaista hitaampi, mikä voi vaatia hoitoa.

Vaikeaa SMA:n muotoa sairastavien pikkulasten sydämen toimintaa on sen vuoksi suositeltavaa seurata. Sydänongelmat ovat harvinaisia istuvilla ja kävelevillä, eivätkä he tarvitse säännöllistä sydänseurantaa, ellei sydänoireita ilmaannu.

MUUT ELINJÄRJESTELMÄT

Joissakin tutkimuksissa (solu- ja eläinkokeet sekä ihmistutkimukset) on saatu alustavia viitteitä siitä, että seuraavat ongelmat saattavat olla hieman yleisempiä SMA:ta sairastavilla:

- ◆ Haimaongelmat (joihin voi liittyä myös **diabetes**)
- ◆ Korkeat **leptiini**pitoisuudet (säätlee ruokahalua ja painoa vähentämällä nälän tunnetta)
- ◆ Lihasten mitokondrioiden ongelmat (mitokondrio on solujen energiaa tuottava osa)

Kaikkien SMA:ta sairastavien veren sokeritaso on suositeltavaa tarkistaa, erityisesti jos henkilö on huonovointinen.

08

LUKU 8 LÄÄKEHOITO

Tätä opasta laadittaessa Spinraza®-niminen valmiste on hyväksytty uusi lääkehoito, jolla on todettu positiivisia tuloksia SMA:n hoidossa. Tietoa sen antotavasta löytyy luvusta 11 (Uusien SMA-lääkkeiden annostelu).

Albuterolia (tunnetaan yleensä salbutamoli-nimellä), jota yleensä käytetään astman hoidossa, on tutkittu suun kautta annettavana tablettina tai nestemäisenä valmisteena, ja sillä on todettu olevan jonkin verran hyötyä lihasvoimiin. Hyödyistä ei kuitenkaan ole riittävää näyttöä. Siitä huolimatta sitä joskus käytetään istuvilla ja kävelevillä. Lisätietoja tämän lääkkeen vaikutuksista löydät järjestöjen verkkosivuilta, jotka löytyvät Hyödyllisiä tietolähteitä -osiosta.

Lääkkeitä, joita voidaan suositella SMA:n oireiden ja vaikutuksien hoitoon ovat esimerkiksi:

- ◆ D-vitamiini (Luku 5, Ravitsemus, kasvu ja luuston terveys)
- ◆ Kalsium (Luku 5, Ravitsemus, kasvu ja luuston terveys)
- ◆ **Bisfosfonaatit** (Luku 5, Ravitsemus, kasvu ja luuston terveys)
- ◆ Refluksilääkkeet (Luku 5, Ravitsemus, kasvu ja luuston terveys)
- ◆ Antibiootit (Luku 6, Hengitystoimintojen tukeminen)

Spinraza®-valmisteen saatavuus todennäköisesti paranee ja muita mahdollisia lääkkeitä todennäköisesti keksitään. Keskustele lääketieteellisen työryhmäsi kanssa uusimmista tutkimuksista, kliinisistä lääketutkimuksista ja omassa maassasi saatavilla olevista lääkkeistä.

09

LUKU 9 AKUUTTIHOITO

Hengitystieinfektiot ja hengitysvaikeudet ovat yleisimpiä akuuttihoitoa vaativia ongelmia. Jokaisella SMA:ta sairastavalla tulisi olla sairastumisen varalta valmiiksi laadittu toimintasuunnitelma. Lääkärin ja aikuisen tai lääkärin ja lapsen vanhemman tulisi sopia suunnitelmasta, silloin kun SMA:ta sairastava voi hyvin. Lasten tulisi osallistua keskusteluihin ikätasonsa mukaisesti.

Suunnitelma tulisi kirjata erityiseen **akuuttihoitosuunnitelmaan**. Tavoitteena on rohkaista SMA:ta sairastavia aikuisia ja perheitä ilmaisemaan toiveensa sekä parantaa heidän, akuuttihoitotiimien ja pitkäaikaisen hoidon osaajien välistä kommunikaatiota.

Akuuttihoitosuunnitelma tulisi laatia yhdessä lääketieteellisen työryhmän kanssa. Suunnitelman tulisi sisältää seuraavat tiedot:

- | | |
|--|--|
| ◆ Mitkä ovat sellaisia varoitusmerkkejä tai oireita, että SMA:ta sairastava henkilö tarvitsee sairaalahoitoa | jonka kautta voidaan asettaa suoraan henkitorveen hengittämistä helpottava putki (trakeostomia). |
| ◆ Mihin terveydenhuollon yksikköön tulisi ottaa yhteyttä hätätilanteessa | ◆ Mahdolliset niskan ja leuan liikkuvuuden ongelmat ja rajoitukset |
| ◆ Hengityksen hoitoon liittyvät valinnat, jotka sisältävät oman näkemyksesi hengityksen tukihoitojen vaihtoehtoista. Hengityksen tukihoitoa voidaan antaa noninvasiivisesti maskilla (NIV) tai lyhytaikaisesti henkitorveen viedyn joustavan muoviputken kautta (intubaatio). Pitkäaikaisessa hoidossa voidaan tehdä ihon läpi kaulaan aukko, | ◆ Eritteiden puhdistamiseen käytettävät tekniikat ja tiheys |
| | ◆ Ravintoa ja nesteytystä koskevat tarpeet sairaustilanteessa |
| | ◆ Milloin ja mitä antibiootteja tulisi käyttää |
| | ◆ Toimiminen elvytystilanteessa; mistä on sovittu ja miten toimitaan |

Mikäli mahdollista, tulisi paikalliseen ensihoitoon ottaa yhteyttä etukäteen ja keskustella mahdollisista erityistarpeista ja kotona käytettävistä laitteista. Hätätilanteessa on mentävä lähimpään sairaalaan. Mahdollisuuksien mukaan on käytettävä kotona käytettäviä laitteita, jopa silloin, kun on kyseessä hyvin varusteltu ambulanssi. Ei-istuvia ja istuvia joudutaan toisinaan siirtämään sairaaloiden välillä, sellaiseen erikoissairaanhoidon yksikköön, jossa pystytään tarjoamaan heidän tarvitsemaansa hoitoa. Pitkäaikaisesta hoidosta vastaavalle lääketieteelliselle työryhmälle tulisi ilmoittaa sairastumisesta.

Akuuttihoitosuunnitelman tavoitteena on rohkaista SMA:ta sairastavia aikuisia ja perheitä ilmaisemaan toiveensa sekä parantaa heidän, akuuttihoitotiimien ja pitkäaikaisen hoidon osaajien välistä kommunikaatiota.

Hengityksen hoitaminen ja tukeminen on kaikkein tärkein asia hätätilanteessa. Näitä korostaakseen, tämä hoitosuositus neuvoo lääketieteellisiä työryhmiä harkitsemaan akuuttihoitotilanteissa seuraavia asioita:

- ◆ Hoidossa tulisi ensisijaisesti käyttää NIV-hoitoa ja hengitysteiden eritteiden poistamista ennen happihoidon aloittamista
- ◆ Pelkällä happihoidolla ei saa korvata NIV-hoitoa ja happea saa antaa vain siinä tapauksessa, että happipitoisuus pysyy matalana NIV-hoidosta ja hengitysteiden eritteiden riittävästä poistamisesta huolimatta (tämä tulisi olla kuvattuna akuuttihoitosuunnitelmassa). Tämänkin jälkeen happea saa antaa vain pienimmällä mahdollisella virtauksella, mikä vaaditaan hapettumiseen, ja lopettaa hitaasti hapen antaminen kun parantuminen edistyy.
- ◆ Hiilidioksidipitoisuutta tulisi seurata joko verikokein tai **transkutaanisella** eli ihon läpi mittaavalla anturilla lisähapen antamisen aikana
- ◆ Jos alkaa näyttää siltä, että hengityspotkea tullaan tarvitsemaan, tulee aina huomioida potilaan oma näkemys tai lapsipotilaan kohdalla vanhempien tai hoitajien mielipide.
- ◆ Jos hengityspotkea ei enää tarvita ja putki aiotaan ottaa pois, tulisi keuhkojen olla hyvin ilmastoituneet, ja hapetus optimoitu etukäteen. NIV-hoitoa tulisi käyttää väliaikaisena tukihoitona hengityspotken poistamisen jälkeen.
- ◆ Lapsia, nuoria ja aikuisia tulisi hoitaa antibiooteilla vain, jos siihen on erityinen syy, kuten verenmyrkytys (sepsis) tai keuhkokuume
- ◆ Akuuttihoitotiimien tulisi uudelleenarvioida oireet sisäänoton yhteydessä ja arvioida altistavat tekijät, kuten äskettäiset leikkaukset, hengitystoimintoihin liittymättömät verenmyrkytyksen syyt (esim. virtsatieinfektio, ihoinfektiot)
- ◆ Mikäli potilas on tarpeellista nukuttaa, suositellaan seuraamaan luvun 10 (Anestesia) ohjeita

Akuuttihoidossa on tärkeää aloittaa nesteiden antaminen nopeasti sekä seurata nesteytystä, veren suola- ja kivennäisainearvoja, munuaisten toimintaa sekä verensokeripitoisuutta. Proteiinipitoista ravintoa annetaan kuuden tunnin sisällä sairastumisesta, ja pitkiä ravinnotta olemisia tulisi välttää. Sairauden aikana tulisi kiinnittää erityistä huomiota nielemiseen ja ottaa huomioon ruoan tai juoman hengitysteihin kulkeutumisen riski (ks. Luku 5, Ravitsemus, kasvu ja luuston terveys).

Pian sairaalaantulon jälkeen lääketieteellisessä työryhmässä tulisi keskustella hoidon tavoitteista ja suunnitelmista, joiden avulla kotiin palaaminen on turvallista ja toteutettavissa. Kotiutusta suunniteltaessa tavoitteet tulisi määritellä kotiutujan tai tämän edustajan, sairaalan hoitotiimin ja perusterveydenhuollon työryhmän kesken. Fysio- ja toimintaterapia, puheterapia, psykososiaalinen tuki ja **palliatiivisen hoidon** palvelut voivat auttaa sairaudesta toipumisessa ja toimintakyvyn säilyttämisessä.

10

LUKU 10 ANESTESIA



Anestesiaa eli nukutusta voidaan käyttää suunnitelluissa leikkauksissa ja muissa tilanteissa, kuten uusia lääkkeitä annettaessa.

Suosituksukset hoidosta vastaavalle lääketieteelliselle työryhmälle:

- ◆ Kardiologin tekemä sydäntutkimus vain, jos potilaalla on tiedossa oleva sydämeen liittyvä ongelma
- ◆ Tilanteen huolellinen arvioiminen aina ennen nukutusta, mikä voi sisältää unitutkimuksen ja ravitsemusterapeutin arvion
- ◆ Hengityspotken laittamiseen liittyvien vaikeuksien arviointi; mahdollisia syitä:
 - leukanivelen jäykkyys
 - niskan rajallinen liikkuvuus
 - tiettyyn asentoon asettamisen vaikeudet
- ◆ Paikallispuudutuksen tai alueellisen puudutuksen käytön harkitseminen: yleisesti ottaen anestesiaan liittyy haasteita
- ◆ Hiilidioksidipitoisuuden ja happipitoisuuden seuraaminen koko toimenpiteen ajan valitusta anestesiamenetelmästä huolimatta
- ◆ Muiden mahdollisten tarpeiden ennakointi, kuten NIV ja muiden mahdollisten hengityshoitojen antaminen
- ◆ Toimenpiteen jälkeen voidaan tarvita kipulääkitystä

Anestesiaa eli nukutusta voidaan käyttää suunnitelluissa leikkauksissa ja muissa tilanteissa, kuten uusia lääkkeitä annettaessa.

Tieteellisten julkaisujen kirjoittamisen aikaan Spinraza®-valmiste oli ensimmäinen, ja ainoa mahdollinen, SMA:n taudinkulkuun vaikuttava lääkehoito.

11 LUKU 11 UUSIEN SMA-LÄÄKKEIDEN ANNOSTELU

Tieteellisten julkaisujen kirjoittamisen aikaan Spinraza®-valmiste oli ensimmäinen, ja ainoa mahdollinen, SMA:han taudinkulkuun vaikuttava lääkehoito.

Spinraza® annetaan suoraan **selkäydinnesteeseen**, joka kiertää selkärangan ja aivojen ympärillä. Näin se pääsee vaikuttamaan suoraan siihen keskushermoston osaan, joka on vaurioitunut SMA:n vaikutuksesta. Yhteys selkäydinnestetilään onnistuu lääkärin tekemällä lannepistolla, jossa neula pistetään alaselän ihon läpi ja selkänikamien välistä pieneen selkäydinnesteonteloon. Parhaan pistoskohdan löytämiseksi lääkärit voivat käyttää röntgenohjausta, ja yleensä käytetään paikallispuudutetta, kuten **puuduterasvaa**, mutta joskus voi myös nukutuksen eli yleisanestesian käyttäminen olla tarpeellista. Selkäydinnestettä otetaan pois pieni määrä, minkä jälkeen Spinraza®-valmiste ruiskutetaan selkäydinnesteeseen 1–3 minuutin aikana.

Mikäli Spinraza®-valmistetta on saatavana ja sen katsotaan olevan henkilölle sopiva, tulee lääketieteellisen työryhmän, potilaan ja huoltajan myös hyväksyä hoitomuoto. Tämän jälkeen lääketieteellisen työryhmän tulee suunnitella huolellisesti, miten lääke annetaan, jotta toimenpide ja hoito ovat turvallisia ja sopivia yksilön fyysisen kehityksen kannalta.

Tämän hoitosuosituksen ohjeet lääketieteelliselle työryhmälle, joka keskustelee henkilön tai perheen kanssa tämän lääkkeen antamisesta, sisältävät seuraavat harkittavat suositukset:

- ◆ Mitä sedaatiomenetelmää käytetään toimenpiteen aikana
- ◆ Minkälaista kuvantamista (esim. röntgen) tarvitaan toimenpiteen onnistumiseksi
- ◆ Mitkä ongelmat ovat mahdollisia selkäleikkauksen tai selän vinoutumisen vuoksi (ks. Luku 4, Ortopedinen hoito)

12 LUKU 12 ETIIKKA JA PÄÄTÖKSENTEKO



Kuten tämän oppaan kaikissa osissa on todettu, jokainen ihminen, jolla on SMA, on erilainen – samoin jokainen perhe ja perheen olosuhteet. Hoidoille on yleensä erilaisia vaihtoehtoja, joita voidaan yksilöllisesti suunnitella. Siksi on tärkeää, että lääketieteellinen työryhmä keskustelee avoimesti hoidon kaikista näkökohdista diagnoosin asettamisesta lähtien. Keskusteluissa tulisi käydä läpi mahdollisia hoitovaihtoehtoja, niiden sopivuutta sekä niiden hyötyjä ja haittoja. Nämä keskustelut tulisi käydä yhdessä SMA:ta sairastavan aikuisen, lapsen vanhempien/huoltajan ja ikätason mukaisesti myös lapsen itsensä kanssa. Keskustelun voi aloittaa koska tahansa mistä tahansa hoitoon liittyvästä asiasta. Kaikkia päätöksiä voidaan harkita uudelleen koska tahansa ja etenkin silloin, jos tilanne muuttuu.

Osaan keskusteluista tulee aloite lääketieteelliseltä työryhmältä, ja ne voivat

sisältää vaikeita aiheita, kuten miten toimitaan hengenvaarallisissa päivystystilanteissa esimerkiksi hengitysvaikeuksien yhteydessä.

Vaikka SMA:n hoitoa tutkitaan jatkuvasti ja uusia, mahdollisesti merkittävää hyötyä tarjoavia hoitoja saattaa edelleen löytyä, hoidossa on tärkeintä SMA:ta sairastavan hyvä elämänlaatu ja riittävä tuki oireiden mahdollisimman tehokkaaseen hoitoon. Toivomme, että olet saanut tästä oppaasta hyödyllistä tietoa, josta voit keskustella lääketieteellisen työryhmäsi kanssa.

Muista, että neuromuskulaarisien sairauksien hoitoon keskittyneet keskuskeskukset, lääketieteelliset työryhmät, potilasjärjestöt sekä perheesi ja ystäväsi ovat aina valmiita tukemaan sinua.

Muista, että on olemassa potilasjärjestöjä, jotka voivat tukea sinua perheen ja ystävien lisäksi.

HYÖDYLLISIÄ TIETOLÄHTEITÄ



TÄMÄN OPPAAN LAATIMISEEN OSALLISTUIVAT SEURAAVAT JÄRJESTÖT:

- ◆ **Spinal Muscular Atrophy UK**
www.smauk.org.uk
- ◆ **Cure SMA**
www.curesma.org
- ◆ **SMA Europe**
www.sma-europe.eu
- ◆ **Muscular Dystrophy UK**
www.musculardystrophyuk.org
- ◆ **TREAT-NMD Alliance**
www.treat-nmd.org

JÄRJESTÖT SUOMESSA:

- ◆ **Lihastautiliitto**
www.lihastautiliitto.fi
- ◆ **SMA Finland ry**
www.smafinland.fi

LIITE 1

Seuraavissa kaavioissa on esitetty todennäköisyyksiä siihen, että syntävä lapsi sairastuu SMA:han.

Huomaa, että SMA periytyy yhtä todennäköisesti pojille ja tytöille. Kuvissa esitetyt lasten ja vanhempien sukupuolet on tarkoitettu vain kuvailun tueksi.

PERHE 1.

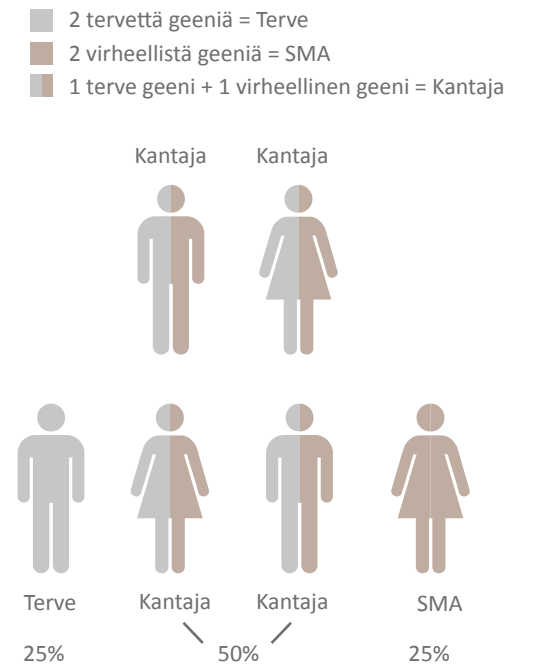
Molemmat vanhemmat ovat kantajia.

Todennäköisyydet kaikissa raskauksissa:

25% (1:4) Lapsi saa SMN1-geenin molemmat virheelliset kopiot ja hänellä on SMA

50% (1:2) Lapsi saa yhden SMN1-geenin virheellisen ja yhden terveen kopion ja hän on kantaja

25% (1:4) Lapsi saa SMN1-geenin kaksi tervettä kopiota, eikä hän ole kantaja eikä hänellä ole SMA:ta



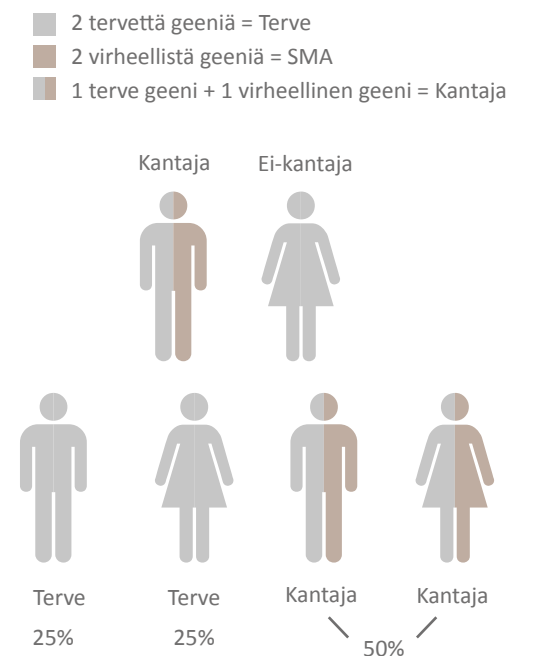
PERHE 2.

Toinen vanhempi on kantaja, toisella ei ole SMA:ta eikä hän ole kantaja.

Todennäköisyydet kaikissa raskauksissa:

50% (1:2) Lapsi saa SMN1-geenin kaksi tervettä kopiota, hänellä ei ole SMA:ta eikä hän ole kantaja

50% (1:2) Lapsi saa yhden SMN1-geenin virheellisen ja yhden terveen kopion ja hän on kantaja

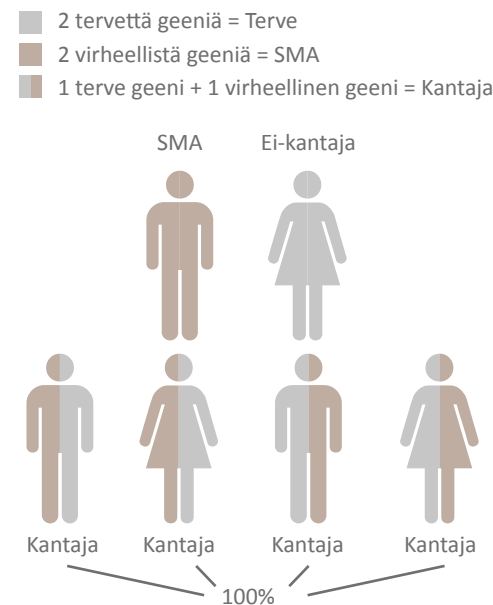


PERHE 3.

Toisella vanhemmalla on SMA, toisella ei ole SMA:ta eikä hän ole kantaja.

Todennäköisyydet kaikissa raskauksissa:

100% (4:4) Lapsi saa yhden SMN1-geenin virheellisen ja yhden terveen kopion ja hän on kantaja



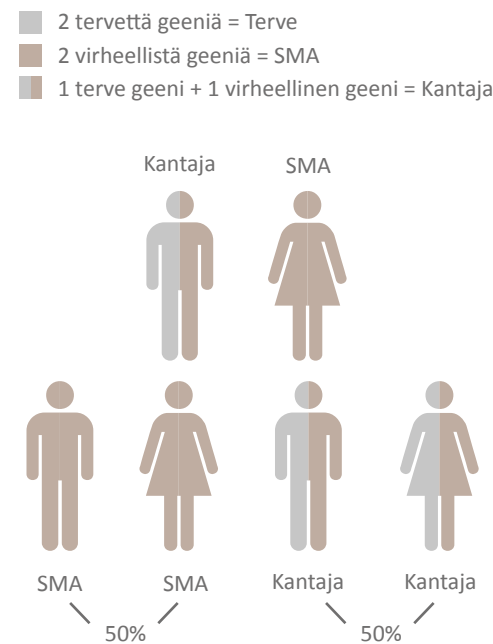
PERHE 4.

Toisella vanhemmalla on SMA, toinen on kantaja.

Todennäköisyydet kaikissa raskauksissa:

50% (1:2) Lapsi saa kaksi SMN1-geenin virheellistä kopiota ja hänellä on SMA

50% (1:2) Lapsi saa yhden SMN1-geenin virheellisen ja yhden terveen kopion ja hän on kantaja

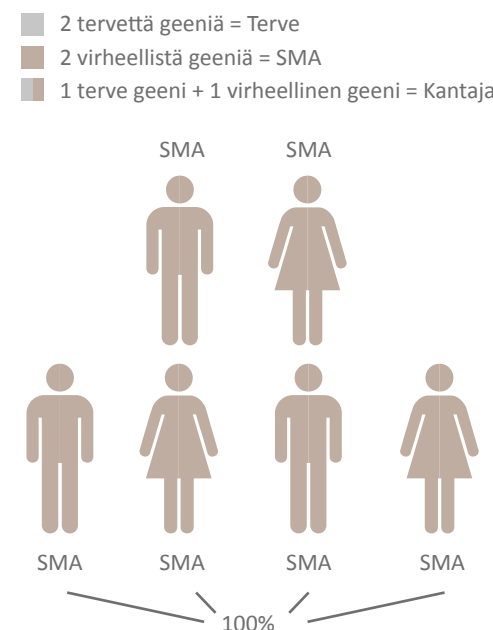


PERHE 5.

Molemmilla vanhemmilla on SMA.

Todennäköisyydet kaikissa raskauksissa:

100% (4:4) lapsi saa kaksi SMN1-geenin virheellistä kopiota ja hänellä on SMA



LÄHDELUETTELO

1. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, Aloysius A, Morrison L, Main M, Crawford TO, Trela A, all participants of the International Conference on SMA Standard of Care; Consensus Statement for standard of care in spinal muscular atrophy. J Child Neurol. 2007 Aug;22(8):1027-49. doi:10.1177/0883073807305788

2. Finkel RS, Serjesen T, Mercuri E; ENMC SMA Workshop Study Group. 218th ENMC International Workshop: Revisiting the consensus on standards of care in SMA Naarden, The Netherlands, 19-21 February 2106. Neuromuscular Disorders. 2017; 27 596-605. doi:10.1016/j.nmd.2017.02.014.

3. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Qian Y, Sejersen T; SMA Care Group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. Neuromuscul Disord. 2018 Feb;28(2):103-115. doi:10.1016/j.nmd.2017.11.005. Epub 2017 Nov 23.

4. Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Qian Y, Sejersen T; SMA Care group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. Neuromuscul Disord. 2018 Mar;28(3):197-207. doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.004. Epub 2017 Nov 23.

Akuuttihoitosuunnitelma on väline, jolla voidaan helpottaa kommunikointia terveydentilan äkillisesti muuttuessa. Se helpottaa lääkäreiden ja potilaiden yhteistä päätöksentekoa, koska se mahdollistaa niistä toimenpiteistä keskustelemisen ja kirjaamisen, joita terveydenhuollon ammattilaisten tulisi tehdä, kun kiireellinen terveydenhoitoa vaativa tilanne tapahtuu. Suunnitelman laatiminen voi vaatia useita keskusteluja, ja monien eri alojen asiantuntijoiden tulisi osallistua siihen.

Apuvälineteknikko on apuvälineiden asiantuntija, joka voi suositella, valmistaa ja korjata tukia (ortooseja).

Aspiraatio tarkoittaa ruoan, syljen, nesteiden tai oksennuksen ajautumista keuhkoihin johtaviin hengitysteihin sen sijaan, että aine kulkisi suusta ruokatorven kautta mahaan.

Atrofia. Lihasatrofia tarkoittaa lihaskudoksen surkastumista tai häviämistä. SMA:ssa tämä johtuu liikehermosolujen eli motoneuronien rappeutumisesta.

Autosomaalinen peittyvä periytyminen on kyseessä, jos sairaus periytyy siten, että henkilö saa geenistä kaksi virheellistä kopiota, yhden kummaltakin vanhemmalta. Jos sairaus periytyy peittyvästi autosomien kautta, sairastuneen henkilön kummallakin vanhemmalla on mutatoituneen geenin yksi kopio, mutta heillä ei yleensä ole mitään sairauden merkkejä tai oireita. Vanhempia sanotaan silloin sairauden kantajiksi. Autosomeiksi kutsutaan niitä kromosomeja, jotka eivät ole sukupuolikromosomeja.

BiPAP-laite (kaksoispaineventilaatio, Bi-level Positive Airway Pressure) on hengitystä tukeva apuväline, jossa nenän tai nenän ja suun peittävän maskin kautta tulee ilmaa kahdella eri painetasolla. Laite tukee sisäänhengitystä korkeammalla paineella ja uloshengityksen aikana laitteen paine on alhaisempi.

Bisfosfonaatit ovat ryhmä lääkkeitä, joita käytetään yleensä hidastamaan luuntiheyden heikkenemistä. Ne hidastavat luukudosta hajottavien solujen (osteoklastien) toimintaa.

Cobbin kulma mittaa selkärangan vinoutta. Se lasketaan asteina röntgenkuvista. Sen avulla lääkäri voi miettiä tarvittavia hoitoratkaisuja. Nimi tulee amerikkalaisen ortopedin ja kirurgin John Robert Cobbin mukaan, koska hän käytti mittausta ensimmäisenä.

CPAP-hoito (ylipainehengityshoito, Continuous Positive Airway Pressure) on hengitystukihoito, jota annetaan maskin kautta, non-invasiivisesti CPAP-laitteella. Laite tuottaa jatkuvaa ilmavirtaa, joka auttaa hengittämään.

De Novo -mutaatiolla (uudella mutaatiolla) tarkoitetaan geeniin spontaanisti syntynyttä mutaatiota erotuksena perinnöllisestä mutaatiosta.

Diabetes mellitus eli diabetes tarkoittaa tiettyjä sairauksia, joissa verensokeripitoisuus on kohonnut pitkäaikaisesti. Näin tapahtuu, jos elimistö ei tuota riittävästi insuliinia tai jos solut reagoivat puutteellisesti käytössä olevaan insuliiniin. Insuliini on haiman tuottama hormoni, joka säätelee verensokeripitoisuutta.

DNA (deoksiribonukleiinihappo) on molekyyli, joka sisältää kaikkien tunnettujen organismien rakentamiseen tarvittavat geneettiset ohjeet DNA:ta verrataan usein kopiopaperiin, reseptiin tai koodiin, koska se sisältää ohjeita, joita tarvitaan solujen muiden osien, kuten proteiinin, rakentamiseen.

Dysfagia eli nielemishäiriö tarkoittaa nesteiden, ruoan tai syljen nielemisen vaikeutta tai nielemisen aiheuttamaa epämiellyttävää tunnetta. Se voi toisinaan vaikeuttaa riittävää kalorien ja nesteiden saamista.

Entsyymi on proteiini, joka nopeuttaa elävässä organismissa tapahtuvaa kemiallista reaktiota.

Gastroesofageaalisessa refluksissa ruokatorven ja vatsalaukun liitoskohdassa oleva sulkijalihas avautuu väärään aikaan tai ei sulkeudu kunnolla, jolloin vatsalaukun sisältöä (ruokaa/nestettä) nousee ruokatorveen. Tätä voidaan kutsua myös refluksiksi tai närästykseksi, sillä ruoan mukana nousevat happamat ruoansulatusnesteet aiheuttavat polttavan tuntemuksen.

Gastrostooma eli mahalaukkuavanne on kirurgisesti vatsanpeitteiden läpi vatsalaukkuun tehtävä aukko, jonne asetetaan joustava ruokintaletku, jonka kautta voidaan turvata riittävä ravinnon saanti. Tästä voidaan käyttää myös nimitystä PEG-letku (percutaneous endoscopic gastrostomy eli ihonläpi tähystimellä tehty gastrostomia).

Geeni eli perintötekijä on biologisen perinnöllisen tiedon yksikkö. Geenit periytyvät vanhemmilta jälkeläisille, ja koostuvat DNA:sta, joka sisältää henkilön ominaisuuksien määrittämiseen tarvittavat tiedot. Jotkin geenit sisältävät ohjeet proteiinien rakentamiseksi. Jokaisella ihmisellä on kaksi jokaisen geenin kopiota, yksi kummaltakin vanhemmalta.

Glykopyrrolaatti on hengitettävässä muodossa annettava lääke. Sitä voidaan käyttää liiallisen syljenmuodostuksen hoitoon.

Hapen desaturaatio on veren matala happipitoisuus.

Hormoni on elimistön tuottama aine, joka ohjaa ja säätelee tiettyjen solujen ja elinten toimintaa.

Hypoventilaation eli vähentyneen keuhkotuuletuksen aikana henkilö ei pysty hengittämään riittävästi, jotta happi pystyisi siirtymään sisäänhengitysilmaasta verenkiertoon ja hiilidioksidi verenkierrasta uloshengitysilmaan, minkä seu-

rauksena veren happipitoisuus voi laskea ja hiilidioksidi pitoisuus nousta.

Intubaatio eli hengityspotken asettaminen on toimenpide, jossa henkitorveen asetetaan joustava muoviputki, joka toimii ilmatienä, mutta sen kautta voidaan joskus antaa myös joitakin lääkkeitä.

Intratekaalisessa lääkkeen annossa lääke pistetään selkäydinkanavaan, jotta lääke pääsee vaikuttamaan selkäydinnesteessä.

Kantajilla tarkoitetaan henkilöitä, joilla on autosomien kautta peittyvästi periytyvän tai X-kromosomien kautta peittyvästi periytyvän sairauden aiheuttavasta geenistä yksi virheellinen ja yksi terve kopio. Kantajilla ei ole yleensä mitään oireita, koska heillä on myös geenin terve kopio, mutta he voivat perimässään siirtää sairauden lapsilleen.

Ketoasidoosissa tai diabeettisessa ketoasidoosissa elimistö pilkkoo rasvaa liian nopeasti. Maksa pilkkoo rasvaa polttoaineeksi, ketoneiksi, minkä seurauksena veri muuttuu happamaksi.

Ketonit ovat aineenvaihduntatuotteita, joita syntyy maksassa rasvasolujen pilkkoutumisen seurauksena.

Kontraktuurat eli niveljäykkyydet ovat jänteiden ja lihasten lyhentymisiä nivelen ympärillä, minkä vuoksi nivel jäykistyy tiettyyn asentoon tai nivelen liikelaajuus pienenee.

Korkean verenpaineen eli hypertension määritelmänä pidetään arvoa 140/90 mmHg. Ensimmäinen luku ilmaisee systolisen verenpaineen eli yläpaineen, joka on verisuonissa sydämen supistuksen aikana sydämen pumpatessa verta kehon eri osiin. Toinen luku on diastolinen verenpaine eli alapaine, joka on veren virratessa verisuonissa sydämen lepovaiheen aikana. Molempien yksikkö on (mmHg).

Korsetti eli kova korsetti on tiivis, joustamaton tuki, joka ulottuu koko selän alueelle (rinta- ja lannerangan sekä ristiluun alueille). Sitä käytetään selkärangan rakenteiden tukemiseksi.

Kreatiniinikinaasi (CK) on lihasten toimintaan tarvittava entsyymi. CK-pitoisuus voi nousta luustolihaksen vaurioitumisen tai joidenkin sairauksien seurauksena. Veren kreatiniinikinaasipitoisuus voidaan mitata, ja lääkäri voi määrätä tämän verikokeen helpottamaan diagnoosin tekemistä.

Kromosomi on järjestäytynyt DNA-paketti, joka sijaitsee jokaisen solun tumassa. Ihmisillä on 46 kromosomia kaikissa soluissa. Kromosomeista 23 periytyy äidiltä ja 23 isältä.

Kyfoosi tarkoittaa selkärangan kaartumista eteenpäin. Jos se etenee liian pitkälle, seurauksena voi olla yläselän kumartuminen.

Leptiinin on rasvakudoksen tuottama hormoni, joka on mukana vaikuttamassa ruokahaluun. Rasvakudos varastoi energiaa rasvan muodossa, sekä pehmustaa ja eristää elimistöä. Tyypillisesti rasvakudoksen lisääntyessä leptiinipitoisuudet nousevat ja ruokahalu vähenee. Kuitenkin joillakin henkilöillä leptiinin vaikutus on heikompi, eikä heidän ruokahalunsa vähene.

Liikehermosolut eli motoneuronit sijaitsevat selkäytimessä ja aivorungossa. Liikehermosolut välittävät aivojen ja selkäytimen viestejä, jotka käskävät luustolihaksia supistumaan ja saavat kehon liikkumaan.

Lihاسبiopsia on pieni kirurginen toimenpide, jossa otetaan lihaskudoksesta pieni näyte laboratoriotutkimuksia varten. Toimenpide tehdään yleensä paikallispuudutuksessa. Näytteestä voi olla apua diagnoosin määrittämisessä.

Luuston kypsyminen tai ”luustoikä” viittaa lapsen luuston ikään, joka ei ole sama kuin lapsen kalenteri-ikä. Lapsen luiden koko ja muoto muut-

tuvat lapsen kasvaessa. Luustoikää tutkitaan ottamalla röntgenkuva kädestä ja ranteesta.

Luustontiheydellä tarkoitetaan luuston mineraalipitoisuuden suhdetta luun tilavuusyksikköä kohden. Se ilmaisee luiden lujuuden.

Luustontiheysmittaus (kaksienergiainen röntgenabsorptiometria, Dual energy X-ray absorptiometry, DEXA) on tutkimus, jossa käytetään matalaa annosta röntgensäteitä mittaamaan, kuinka paljon kalsiumia ja muita mineraaleja on tietyllä luualueella. Luustontiheysmittauksessa ollaan yleensä makuuasennossa hoitopöydällä, ja kuvantamislaitte kulkee alaselän ja lonkan yli. Luustontiheysmittauksen tuloksena saadaan T-luku, joka kertoo, onko henkilöllä osteoporoosin esiaste (osteopenia) vai osteoporoosi (luukato). Lapsilla ja nuorilla usein käytetään Z-lukua, jossa luustontiheyttä verrataan terveiden samanikäisten ja samaa sukupuolta olevien luustontiheysarvoihin.

Lääkesumuttimella annetut keuhkoputkia avaavat lääkkeet eli inhaloitavat bronkodilataattorit ovat lääkkeitä, joita annostellaan keuhkoihin hengitettävänä höyrynä, mikä helpottaa hengittämistä rentouttamalla pienten hengitysteiden seinämissä olevia lihaksia ja laajentamalla hengitysteitä (keuhkoputkia).

Mutaatio on geenin DNA:n emäsjärjestyksen pysyvä muutos, joka voi siirtyä seuraavalle sukupolvelle. Mutaatiot voivat syntyä solunjakautumisen aikana tapahtuneista DNA:n kopiointivirheistä.

Nikamat ovat 33 selkärangan muodostavaa luuta.

Noninvasiivinen ventilaatio eli noninvasiivinen hengitystuki eli maskiventilaatitukihoito on hengitystukihoito, jota annetaan nenä- tai kasvomaskin avulla.

Nenä-mahaletku asetetaan nenän ja kurkun kautta mahalaukkuun, jolloin turvataan riittävä

ravinnonsaanti letkun kautta (rasvaa, hiilihydraatteja, proteiineja, vitamiineja ja kivennäisaineita).

Nenä-ohutsuoliletku asetetaan nenän, kurkun ja mahalaukun kautta ohutsuoleen, jolloin turvataan riittävä ravinnonsaanti letkun kautta (rasvaa, hiilihydraatteja, proteiineja, vitamiineja ja kivennäisaineita).

Ortoosit eli tuet ovat valmistettavia apuvälineitä, joita käytetään raajoissa tai selässä estämään tai tukemaan liikettä. Ne voivat olla lastoja, korsetteja selkärankatukia, jalkaterä-nilkkatukia (AFO) tai jalkaterä-polvitukia (KAFO).

Osteopeniassa luun mineraalitiheys on tavanomaista matalampi, mutta kuitenkin korkeampi kuin osteoporoosissa. Osteoporoosi eli luukato on sairaus, jossa luut haurastuvat luukudoksen mineraalipitoisuuden häviämisen vuoksi. Osteopeniaa ja osteoporoosia tutkitaan luustontiheysmittauksen avulla.

Painoindeksi (BMI) tarkoittaa painon ja pituuden välistä suhdetta, jonka avulla voidaan arvioida elimistön rasvan määrää. Se lasketaan jakamalla kiloina ilmoitettu paino henkilön metreinä ilmoitetun pituuden neliöllä ($BMI = kg/m^2$).

Palliativisella eli oireita lievittävällä hoidolla tarkoitetaan monitieteistä erikoissairaanhoidoa, jonka tavoitteena vähentää sairauden vaikeusastetta tai hidastaa sen etenemistä, mutta joka ei tarjoa siihen parantavaa hoitoa. Tavoitteena on parantaa potilaan ja perheen elämänlaatua helpottamalla oireita ja sairauden aiheuttamaa raskautta.

PEG-toimenpide on kirurginen leikkaus, jossa vatsan peitteiden läpi viedään mahalaukkuun putki. Sitä voidaan tarvita, mikäli riittävä ravitsemus ei onnistu suun kautta nielemisvaikeuksien vuoksi.

Probiotit ovat eläviä bakteereja ja hiivoja, jotka voivat edistää terveyttä suoliston bakteerien tasapainoa ja toimintaa parantamalla. Niitä voi olla

ruoassa luontaisesti tai siihen lisättynä (jogurtit, tabletit, kapselit ja pussit).

Puudutusrasva on yksi paikallispuudutusvaihtoehto, jota käytetään kivun estämiseksi ennen toimenpiteitä, kuten neulalla pistämistä. Rasvaa levitetään terveelle, ehjälle iholle. Se puuduttaa ihon ja sen alla olevaa kudosta tilapäisesti.

Ratsastusterapia on hevosavusteista fysioterapiaa ja kuntoutusta, jonka avulla voidaan harjoittaa kehonhallintaa, tasapainoa ja lihasvoimaa.

Ruoansulatuskanava muodostuu eri elimistä; siihen kuuluvat suu, ruokatorvi, maha, ohutsuo-li, paksusuoli ja peräsuoli. Se käsittelee syödyn ruoan siten, että siitä erottuu ja imeytyy energiaa, ravintoaineita ja vettä sekä erottelee jätökset ulosteiksi. Lopuksi se poistaa jätteen ulosteena.

Ruokatorvi on nielun jälkeen oleva putki, joka kuljettaa ruoan nielusta mahalaukkuun.

Röntgenkuva on sädetutkimus, jossa sähkömagneettisilla säteillä voidaan luoda kuva ihmisen sisäisistä rakenteista. Erilaiset kehon kudokset päästävät röntgensäteitä lävitseen eri määriä, minkä seurauksena muodostuu kuvia, joissa luut näyttävät valkoisilta ja pehmytosat, kuten rasva, harmailta. Keuhkot näyttävät mustilta, koska niiden sisällä oleva ilma päästää säteitä läpi kaikkein parhaiten.

Selkäydinneste on kirkasta nestettä, joka ympäröi selkäydintä ja aivoja. Se toimii selkärangan nestepehmusteena. Lisäksi se kuljettaa kuona-aineita, kemikaaleja ja vasta-aineita verenkiertoon, pois aivoista ja selkäydinkudoksesta.

Skolioosilla tarkoitetaan selkärangan vinoutumista sivusuunnassa.

SMN 1 -geeni (survival motor neuron 1) sisältää ohjeen SMN-proteiinin valmistamiseen. SMN-proteiinia on erityisesti selkäytimessä, mutta sitä

esiintyy myös kaikkialla muualla elimistössä. Sitä tarvitaan erikoistuneiden liikehermosolujen ylläpitämiseen.

SMN 2 -geeni on ”varageeni”, joka tarjoaa elimistölle SMN-proteiinin valmistusohjeen. SMN-proteiinia on erityisesti selkäytimessä, mutta sitä esiintyy myös kaikkialla muualla elimistössä. Sitä tarvitaan erikoistuneiden liikehermosolujen ylläpitämiseen. SMN2-geeni tuottaa kuitenkin useita erilaisia SMN-proteiinin versioita, joista vain yksi on täysikokoinen ja erikoistuneiden hermosolujen ylläpitämiseen riittävän toimintakykyinen.

Spirometrialla arvioidaan keuhkojen toimintaa mittaamalla sisään- ja uloshengityskykyä.

Trakeostomiassa eli henkitorviavanneleikkauksessa tehdään kaulalta henkitorveen ulottuva aukko. Aukkoon voidaan asettaa putki, joka

helpottaa hengittämistä. Trakeostooma voi olla pysyvä tai tilapäinen.

Transkutaaninen eli ihon läpi mittaava anturi asetetaan suoraan iholle mittamaan ei-kajoa-vasti sähkökemiallisella tekniikalla veren hiili-dioksidipitoisuutta jatkuvana mittauksena. Tällä voidaan varmistaa, että hengitys on riittävää.

Unitutkimuksessa tutkitaan elimistön toimintaa unen aikana. Siinä voidaan tutkia sykeä, hengitystä ja veren happipitoisuutta.

Videofluoroskopiatutkimus eli nielemistutkimus on tutkimus, jossa nielemisen aikana voidaan röntgentutkimuksena tutkia nielemistä-pahtumaa tarkemmin. Tutkimuksella tutkitaan, onko nieleminen turvallista.

SUOMEA KOSKEVIA LISÄTIETOJA

HOITO JA KUNTOUTUS

Suomessa spinaalisen lihasatrofian hoito on keskitetty lastenneurologian ja neurologian erikoislääkäreille, jotka toimivat erikoissairaanhoidossa eli pääsääntöisesti keskussairaaloiden tai yliopistosairaaloiden lastenneurologisissa ja neurologisissa yksiköissä. Kuntoutuksesta vastaavana lääkärinä voi toimia myös esim. fysiatrian erikoislääkäri. On hyvä tietää, kuka on hoitava lääkäri, klinikka tai sairaala ja pitää yhteystiedot aina mukana tarpeen varalta.

SMA-potilaan hoito ja kuntoutus perustuvat moniammatilliseen työskentelyyn. Lastenneurologisessa työryhmässä on lääkärin lisäksi yleensä sairaanhoitaja, kuntoutusohjaaja tai sosiaalityöntekijä, fysioterapeutti, toimintaterapeutti, ja puheterapeutti. Sairaalan ulkopuolella työskentelevien, kuntouttavien terapeuttien, opettajien, avustajien ja muiden tahojen näkemykset huomioidaan. Potilaan tai lapsen huoltajien omat toiveet ja näkemykset on aina otettava huomioon. Potilaan tilannetta ja sairauden vaihetta arvioidaan monipuolisesti ja pyritään käyttämään laadukkaita ja tutkittuja mittausten menetelmiä. Potilaalle laaditaan työryhmässä yhdessä hänen itsensä ja/tai hänen huoltajiensa kanssa säännöllisin välein kuntoutussuunnitelma, johon kootaan hoitoon ja lääkinnälliseen kuntoutukseen kuuluvat eri näkökohdat.

SMA:ta sairastavan lapsen hoitoon osallistuu lisäksi paljon muitakin terveydenhuollon ammattilaisia kuten ravitsemusterapeutti, keuhkojen toiminnasta huolehtiva lastenlääkäri ja/tai hengitystukityöryhmä, ruuansulatuselimistön ongelmiin perehtynyt lastenlääkäri, selän ja nivelten virheasentojen hoidosta vastaava lastenortopedi, luuston haurauden hoitoon perehtynyt lastenlääkäri, psykiatri ja psykologi. Aikuispuolella käytetään mm. keuhkotautien, anesthesiologian,

sisätautien, gastroenterologian ja ortopedian erikoisalojen konsultaatioapua. Apuvälineyksikkö ja siellä työskentelevät fysioterapeutit, toimintaterapeutit ja fysiatrit osallistuvat myös SMA-potilaan hoitoon tukemalla potilaiden toimintakykyä tarvittavien apuvälineiden avulla.

Perinnöllisyysneuvontaa annetaan yliopistosairaaloiden klinisen genetiikan yksiköissä. Järjestölähtöistä perinnöllisyyteen liittyvää neuvontaa, tietoa ja tukea tarjoaa Harvinaiskeskus Norio suomen kielellä ja Samfundet Folkhälsan ruotsin kielellä.

Sosiaaliturva ja palvelut

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

Sairauden edellyttämiin asunnon muutostöihin tai henkilökohtaisen avustajan palkkaamiseen voi hakea tukea vammaispalvelulain nojalla kunnan sosiaalitoimen vammaispalvelusta. Vammaispalvelulain mukainen palvelusuunnitelma on asiakkaan ja kunnan sosiaaliviranomaisen yhdessä laatima yksilöllinen suunnitelma niistä palveluista ja tukitoimista, joita henkilö tarvitsee selviytyäkseen jokapäiväisestä elämästä. Suunnitelman keskeinen tavoite on itsemääräämisoikeuden vahvistaminen

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

Vammaistuki ja eläkettä saavan hoitotuki ovat Kelalta haettavia rahallisia tukia. Tuki on kolmiportainen ja sen määrä on sidottu toimintakyvyn alenemaan ja avun tarpeeseen. Liikkumiseen tarvittavia lääkinnällisen kuntoutuksen apuvälineitä, kuten rollaattoreita ja pyörätuoleja, myöntää puolestaan terveydenhuolto. Lisäksi esimerkiksi Traficom voi myöntää liikkumista ja asiointien hoitamista helpottavan vammaisen pysäköintiluvan, mikäli kriteerit täyttävä liikkumisen haitta on olemassa. Näiden tukitoimien saamiseksi tarvitaan lausunnot terveydenhuollosta.

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

Lihastautiliitto julkaisee vuosittain päivitetyn sosiaalityöoppaan Sosiaalikompassin, jossa kerrotaan eri tukimuotojen ja palveluiden kriteereistä sekä siitä, mikä taho näistä palveluista vastaa. Lisäksi kannattaa hyödyntää sairaaloiden sosiaalityöntekijöitä ja kuntoutusohjaajia tukimuotojen ja palveluiden selvittämiseksi ja saamiseksi.

Sosiaalityöntekijöitä ja kuntoutusohjaajia työskentelee sairaaloissa, terveyskeskuksissa, kunnan sosiaalityössä, kuntoutuslaitoksissa ja vammaisjärjestöissä.

Koulunkäynti

SMA:ta sairastavan lapsen hyvä ja laadukas koulunkäynti on kaikkien etu; sen kautta luodaan mahdollisuudet jatko-opintoihin ja työelämään. Perusopetuslaki painottaa lähikouluperiaatetta, jossa pyrkimyksenä on järjestää kaikkien oppilaiden opetus lähikoulussa ja yhteisessä opetusryhmässä. Lähikouluperiaate tukee myös yhteisöllisyyttä.

Perusopetuslain lisäksi yhdenvertaisuuslaki ohjaa koulutuksen järjestäjää. Perusopetuslaki varmistaa tarvittavat tukitoimet esim. koulunkäyntiavustaja ja koulunkäynnin apuvälineet. Yhdenvertaisuuslain velvoite tehdä kohtuullisia mukautuksia sekä YK:n vammaisten ihmisten oikeuksia koskevan sopimuksen Artikla 24 varmistavat yhdenvertaisen osallisuuden koko koulupolun ajan.

Oppilaalla on oikeus saada tukea koulunkäyntiin koko oppivelvollisuuden ajan. Oikeus tukeen on lyhytaikaisten ja pidempien poissaolojaksojen aikana. Tuen muodot ovat lyhytaikainen tuki esim. tukiopetus, tehostettu tuki tai erityinen tuki. Erityinen tuki on pitkäaikainen tuki ja se vaatii hallinnollisen päätöksen. Tässä yhteydessä tulee kuulla lapsen huoltajia ja lasta itseään. Päätöksen toimeenpanoa varten tehdään henkilökohtainen opetuksen järjestämistä koskeva suunnitelma (HOJKS), jonne kirjataan tarvittavat tukitoimet sekä mahdolliset yksilölliset oppimistavoitteet.

Lihastautiliiton verkkosivuilta löytyy Lihastautia sairastava lapsi koulussa -opas, josta löytyy tietoa, kokemuksia ja käytännön vinkkejä. Opasta löytyy myös ruotsiksi sekä painettuna versiona. Lihastautiliitosta voidaan tehdä kouluvierailuja sekä olla perheen tukena koulupalavereissa paikan päällä tai etäyhteyksin.

Lihastautiliitto tukee valtakunnallisena keskusjärjestönä yhdessä jäsenyhdistystensä kanssa neuromuskulaaritauteja sairastavien ja heidän läheistensä oikeutta tasa-arvoiseen ja monimuotoiseen ja hyvään elämään. Lihastautiliiton palvelut ovat kaikkien lihastautia sairastavien käytettävissä. Lisätietoja: www.lihastautiliitto.fi.

SMA Finland ry on yhdistys SMA:ta sairastaville ja heidän läheisilleen. Mukana on eri ikäisiä ihmisiä ympäri Suomen. Yhdistys on perustettu tammikuussa 2018. Silloin tavoitteena oli saada Spinraza-hoito kaikkien sitä haluavien ulottuville, ja tämä vaikuttamistyö jatkuu edelleen. Yhdistys järjestää jäsenilleen vertaistapaamisia erilaisilla teemoilla ja tekee yhteistyötä muiden yhdistysten kanssa. SMA Finland on SMA Europe -järjestön jäsen. Lisätietoja www.smafinland.fi

Vertaistukea spinaalista lihasatrofiaa sairastaville lapsille ja aikuisille sekä heidän perheilleen löytyy SMA Finland ry:n ja Lihastautiliitto ry:n kautta.

Haluamme kiittää kaikkia, jotka ovat osallistuneet tämän oppaan laatimiseen antamalla palautetta. Erityisesti kiitämme lastenneurologi Tiina Remestä käännöstyön lääketieteellisen oikeellisuuden tarkistamisesta ja SMA Finland ry:n hallitusta ja jäsenistöä tekstin läpiluennasta ja kommentoinnista sekä kansilehden kuvasta.

Alkuperäinen opas:

A Guide to the 2017 International Standards of Care for SMA

Alkuperäisoppaan käännöstyö:

Kielipalvelu Kauriin Kääntöpiiri Oy

Taitto: Milart

Painopaikka: 4M Suomi Oy, Jyväskylä

Julkaisija: Lihastautiliitto ry 2021

ISBN 978-952-69392-6-1

Kansikuvassa Peppi Suominen istuu potkukelkassa, taustalla potkuttelee pikkusisko Pilvi Suominen. Kuvan on ottanut tyttöjen äiti Pia Lemmetty.

JÄRJESTÖJÄ

