

Ehlers-Danlosin oireyhtymää ja yliliikkuvuuskirjon oireyhtymää (ent. hypermobiliteettioireyhtymä) sairastavan HOITO JA KUNTOUTUS

Ehlers-Danlosin oireyhtymä (EDS) on joukko harvinaisia perinnöllisiä sidekudoksen sairauksia. EDS alamuotoinen kuuluu sidekudossairauksien perheeseen, johon EDS:n lisäksi kuuluvat muun muassa yliliikkuvuuskirjon oireyhtymät (HSD), ent. hypermobiliteettioireyhtymä (HMS) ja Marfanin oireyhtymä (MFS). Sidekudossairauksien oireistossa on päällekkäisyyksiä, mikä vaikeuttaa diagnosoimista. Vuonna 2017 julkaistiin uudet kansainväliset kriteerit, joiden avulla voidaan aiempaa paremmin diagnosoita ja luokitella potilaat. Tässä artikkelissa käytetään k.o. luokittelun mukaisesti termiä HSD aiemmin käytössä olleen termin HMS sijaan.

Ratkaisevaa hoidon, tukipalveluiden ja kuntoutuksen tarpeen arvioinnissa, suunnittelussa ja toteutuksessa on yksilöllisen oirekuvan ja toimintakyvyn huomiointi, ei se onko diagnosoitu EDS vai HSD. Samoja periaatteita voidaan nou-

Tämä artikkeli on tarkoitettu sekä EDS:ää ja HSD:ää sairastaville että annettavaksi terveydenhuollon ammattilaisille

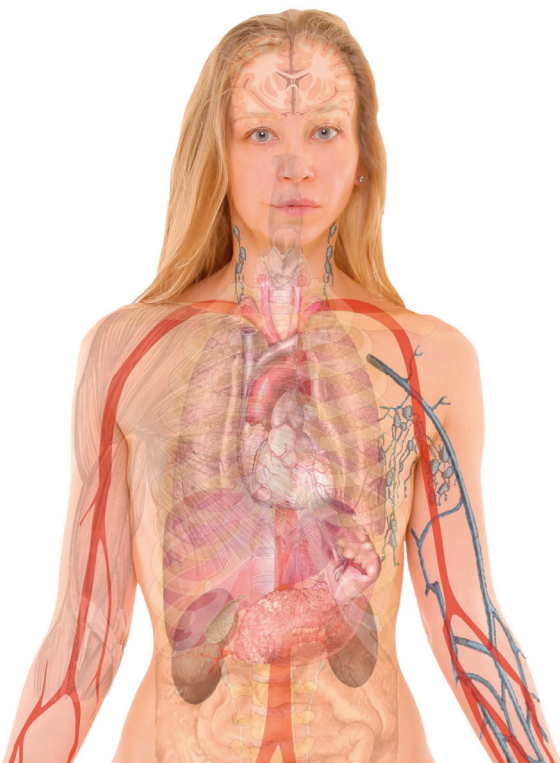
dattaa yksilöllisen tarpeen mukaan soveltaen sekä EDS:ää että HSD:ää sairastavan hoidossa ja kuntoutuksessa.

Sidekudoksen poikkeavuuden ja EDS:n tai HSD:n tunnistaminen

Sidekudos sisältää kollageenia, elastiinia, retikulaarisyytiä, glukosamiineja, fibroblasteja, syöttösoluja, eosinofileja, makrofageja, monosyyttejä, lymfosyyttejä ja plasmasoluja. Sitä on luustossa, rustossa, nivelkalvoilla, tukisiteissä, jänteissä, luulihasliitoksissa, lihaksistossa, kalvoissa, veri- ja imusuonistossa sekä rasvakudoksessa.

EDS:ssä geenivirhe aiheuttaa sidekudoksen rakennevirheen. Tämän vuoksi sidekudos ei kestä rasitusta samoin kuin normaali sidekudos, ei käytäydy normaalisti eikä parane normaalisti. Koska sidekudos tukee kaikkia kudoksia ja elintoimintoja, vaikuttaa sidekudoksen poikkeavuus koko elimistön toimintaan.

EDS:ää ja HSD:ää sairastavan keho ei kestä arkielämän rasitusta – kipu tai vamma syntyy normaalista arkielämästä, esimerkiksi kahvikupin nostaminen voi aiheuttaa sijoiltaanmenon ja tiskikoneen tyhjentäminen rasisitusvamman. Lisäksi rasituksesta toipuminen on normaalia hitaampaa. Tämän vuoksi uhkana on niin sanottu dominoefekti: yhden kehonosan yllirasitus, kipu tai sijoiltaanmeno johtaa yhä uuden kehonosan yllirasitukseen, kipeytymiseen ja heikentymiseen. Tämän seurauksena aiheutuu tyypillisesti laaja-alaisia, pitkityneitä kipuja sekä toimintakyvyn ja elämänlaadun voimakas lasku, jopa täydellinen romahdus. Tyypillistä on myös viivästynyt kipuvaste ja se, että vaatimatonkin löydös esimerkiksi röntgen- tai magneettikuvassa aiheuttaa suhteettoman suuret oireet. Oirekuva vaihtelee huomattavasti niin eri kuntoutujien kuin saman kuntoutujan kohdalla päivittäin tai jopa tunneittain.



Sidekudoksen poikkeavuuden - erityisesti EDS:n tai HSD:n - epäilyn tulisi herätä, mikäli oirekuvassa on useita seuraavista löydöksistä: yleistynyt nivelten yli liikkuvuus, sijoiltaanmenot, osittaiset sijoiltaanmenot tai nilkan nyrjähdys, pitkäaikainen raaja-, nivel- tai selkäkipu, huono rasituksen-sietokyky, rasitusvammat, poikkeava arvenmuodostus, venvä, samettinen tai hauras iho, mustelma- ja verenvuototai-pumus, leikkauskomplikaatiot, suonikohjut nuorella iällä, uro- ja gynekologiset ongelmat, motorinen kömpelyys, motorisen kehityksen viivästyminen, tasapainon, koordinaation ja asentotunnon ongelmat, maha-suolikanavan ongelmat. Lisäksi tyypillisiä ovat seuraavat neurologiset oireet: päänsärkysairaudet, erityisesti migreeni, kognition ongelmat (mm. muisti, keskittyminen, aivosumu), neuropatiat (mm. puutumisen, pistely, tunnottomuus, hermokipu) ja autonomisen hermoston toiminnan häiriöt (mm. ruuansulatus, sydämen-sykkeeseen ja verenpaineeseen säätely, POTS, huimaus, lämmön-säätely, pahoinvointi, fatiikki, unihäiriöt).

Kipu ja päivittäisistä toimista suoriutuminen

Kipu on EDS:n ja HSD:n keskeisin oire. Kivut ovat tyyppillisesti laaja-alaisia, vaikeahoitoisia ja pitkittyneitä. Kipu on lähes jatkuvasti läsnä ja kivun voimakkuus vaihtelee keskinkertaisesta vaikeaan. Samaan aikaan on usein akuuttia ja kroonista kipua ja läsnä on yhtäaikaan useita kipumekanismeja. Tuki- ja liikuntaelinkivun syntymekanismina pidetään paikallista biomekaanista yllärasitusta. Nivelen instabiliteetti aiheuttaa kudokselle jatkuvia mikrotraumoja, joiden hidastaminen ja epätäydellinen paraneminen johtaa kompensatorisiin liikkeille ja ylikuormitukseen toisaalla tuki- ja liikuntaelimestössä. Lisäksi liikemallit poikkeavat normaalista, koska



yliliikkuvuuden vuoksi joudutaan käyttämään epänormaaleja stabiilaatiostrategioita. Myös normaalista poikkeava hermolihasjärjestelmän toiminta, heikentynyt asentotunto ja fatiikki (voimakas uupumus/ väsyvyys) aiheuttavat kudoksen ylikuormitusta. Neurologisia syitä kivulle on esim. kipuherkistyminen. Keskushermoston säätelyjärjestelmän häiriintyminen lisää kipua ja fatiikkia ja voi johtaa kivun kroonistumiseen. Kipu ja autonomisen hermoston toiminnan häiriintyminen liittyvät erityisesti EDS:n hypermobiliiliin alamuotoon, mutta ne ovat yleisiä kaikilla sidekudossairautta sairastavilla. Kivun hoidon tuleekin olla keskeinen osa hoitoa ja kuntoutusta. Kuitenkin valtaosa kokee, ettei heidän kipuaan hoideta tarpeeksi hyvin.

Laajassa kyselytutkimuksessa tarkasteltiin EDS:n vaikutusta päivittäistoimiin sekä sitä, millaisia seurauksia arkitöiden suorittamisesta on EDS:ää sairastaville. Tulosten mukaan kodin kunnossapitoon ei pystynyt lainkaan puolet, yli kahden tunnin istumiseen kolmasosa, yli 10 minuutin seisomiseen 15 %, yli 10 minuutin kävelyyn tai yli 2,3 kg:n nostamiseen 10 % vastaajista. Kodin kunnossapito aiheutti vakavia fyysisiä seurauksia kolmasosalle, yli kahden tunnin istuminen tai yli 10 minuutin seisominen neljäsosalle ja yli 10 minuutin kävely viidesosalle näihin toimiin pystyville.

Tutkimuksessa korostui lähes kaikkien päivittäistoimien kohdalla vastausvaihtoehto ”On a good day” eli valtaosa vastaajista pystyi tekemään edellä mainittuja toimintoja pääasiassa vain ”hyvänä päivänä”. Lisäksi huomattavaa oli, että valtaosa vastaajista koki vähintään kohtalaisia fyysisiä seurauksia kaikista edellä mainituista toimista lukuun ottamatta yli 2,3 kg:n nostamista, josta valtaosa koki vähintään vähäisiä fyysisiä seurauksia.

Kuntoutus on keskeisin hoitomuoto

EDS:ää ja HSD:ää sairastavan hoito ja kuntoutus vaatii moniammatillista yhteistyötä ja kokonaisvaltaista lähestymistapaa. Kliinisen kuvan ymmärtäminen ja soveltuvan hoidon toteutus on haastavaa, koska kuntoutujat ovat hyvin heterogeeninen joukko heillä on hyvin yksilöllinen oirekuva ja tarpeet. Ongelmana on, että hoito on varsin pirstaloitunut eikä tällä hetkellä ole olemassa hoito- tai kuntoutussuosituksia.

Suuri osa tarvitsee kuntoutuspalveluja, liikkumisen apuvälineitä, pienapuvälineitä, ortooseja, koulu-, opiskelu- tai työtehtävien modifiointia, henkilökohtaista apua, asunnonmuutostöitä tai kuljetuspalveluita. Osa on työkykyisiä, osa osittain tai täysin työkyvyttömiä. Toimiva yhteistyö kuntoutujan, terapeuttien, lääkärin, työterveyden, koulu- ja opiskelijaterveydenhuollon, vammais- ja sosiaalipalveluiden sekä työnantajan ja opettajien kanssa onkin erittäin tärkeää. Keskeistä kuntoutuksessa on myös lausuntojen kirjoittaminen mahdollisesti tarvittavien etuuksien tai palvelu- ja apuväline tarpeen arviota varten. Edellä mainittujen keinojen avulla voidaan vähentää arjen kuormittavuutta. Tarvittava apu ja etuudet tulisi myöntää oikea-aikaisesti yksilöllisen tarpeen mukaan.

Kuntoutus on keskeisin hoitomuoto. Fysio- ja toimintaterapiasta on suurelle osalle hyötyä. Kuntoutuksen lähtökohdana tulee olla kuntoutujan yksilölliset tarpeet ja tavoitteena mahdollisimman toimintakykyinen elämä. Kuntoutus tulee

suunnitella yhdessä kuntoutujan ja tarvittaessa myös omaisen/ läheisen kanssa. Kun EDS:ää tai HSD:ää sairastava tulee vastaanotolle, on hänellä yleensä jo pitkittyneitä kipuja, merkittäviä toimintakyvyn ongelmia ja suuria vaikeuksia selvitä arkielämässä. Tällöin keskeistä on priorisointi: aloitetaan ongelmasta, joka sillä hetkellä kuntoutujan mielestä arkea eniten häiritsee.

Niin sanottu perinteinen kuntoutusajattelu ei useinkaan toimi, vaan on oltava luova ja osattava soveltaa monen erityisalan osaamista. Mikäli löydös ei vastaa kuntoutujan tunteista, ratkaisevaa on kuntoutujan tuntemus. Ymmärtääkseen kuntoutujaa terapeutin olisikin perehdyttävä paitsi k.o. sairauteen, myös jokaisen kuntoutujan yksilölliseen tilanteeseen, uskottava kaikki ”kummalliset oireet”, nähtävä kokonaisuus, ymmärrettävä EDS:n/ HSD:n vaikutukset arjessa selviytymiseen ja löydettävä juuri kyseiselle kuntoutujalle sopivat terapiamenetelmät ja harjoitteet.

Sidekudossairautta sairastavan leikkauksissa on tavallista korkeampi riski komplikaatioihin. Tämän vuoksi konservatiivisen hoidon tulisi olla ensisijainen leikkaushoitoon nähden. Optimaalisin tulos saavutetaan yhdistämällä kuntoutujan ja terapeutin kokemustieto, näyttöön perustuva ja kliinisen tutkimisen avulla saatu tieto. Kuntoutujalta tulisi kysyä: ”Mistä on aiemmin ollut sinulle apua? Mikä ei ole auttanut? Mikä on pahentanut oireitasi?”, sillä näin toimien yleensä löydetään k.o. kuntoutujalle parhaiten sopivat terapiamenetelmät ja harjoitteet. Terapeutin kuntoutujan arkiympäristössä toteuttama käynti on yleensä erittäin hyödyllinen, sillä näin terapeutti saa kuvan kuntoutujan arjesta ja terapian

tavoitteet voidaan paremmin suunnitella vastaamaan kuntoutujan arjessa kokemia haasteita.

Avainasioita kuntoutuksessa

Avainasioita kuntoutuksessa ovat kuntoutujan kuunteleminen, riittävä lepo, säännöllisyys, pitkäjänteisyys ja harjoitteiden integrointi arkitöihin. Tuloksia tulee hitaasti ja toistuviin takapakkeihin tulee varautua. Terapeutin tulee osata hahmottaa kokonaisuus, priorisoida sekä ajatella innovatiivisesti. Kuntoutujalle tulee antaa tietoa EDS:stä/ HSD:stä sekä opastaa levon ja aktiivisuuden mahdollisimman optimaaliseen rytmittämiseen siten, että arjen raskuus ei ylitä voimavaroja. Tässä voidaan hyödyntää Pacing-menetelmää, jossa pyritään pitämään raskuus kuntoutujalle sopivan yksilöllisen raskuusikkunan sisällä siten, että fyysinen, psyykinen, kognitiivinen ja sosiaalinen aktiivisuus tauotetaan jo ennen kuin aktiivisuus aiheuttaa oireita. Näin menetelmällä toimintakyky säilyy mahdollisimman hyvänä tai kohenee pitkällä aikavälillä. Kuntoutujilla, joilla esiintyy PEM-oire (suhteeton voimien huononeminen ja oireiden merkittävä paheneminen vähäisenkin raskuuden jälkeen) on erityisen tärkeää ettei sopivaa raskuustasoa ylitetä.

Kuntoutuksessa tulee huomioida autonomisen hermoston toiminnan häiriö, herkästynyt kipujärjestelmä, kudosten huono raskuussietokyky, yliliikkuvat nivelet ja mahdolliset liitännäissairaudet ja -oireet (mm. Chiari I, POTS, krooninen väsymysoireyhtymä ME/CFS, CRPS, kaularangan instabiliteetti). On myös otettava huomioon, että oireet ilmaantuvat usein viiveellä ja raskuuteen nähden suhteetto-

Avainasioita kuntoutuksessa ovat kuntoutujan kuunteleminen, riittävä lepo, säännöllisyys, pitkäjänteisyys ja harjoitteiden integrointi arkitöihin.



man voimakkaina. Esimerkiksi pelkästään vastaanotolla tehty tutkiminen saattaa romahduttaa joidenkin toimintakyvyn päivä- tai viikkokausiksi. Terapeutin on oltava manuaalisesti erittäin taitava, tarkka ja sensitiivinen sekä ymmärrettävä, että EDS/ HSD vaikuttaa koko elimistöön ja kyse on enemmän rasisitusintoleranssista ja liikekontrollin ongelmista kuin yliliikkuvuudesta. Keskeisiä menetelmiä ovat manuaalinen terapia; esim. nivelten, lihasten ja lihaskalvojen eli faskioiden käsittely, harjoittelu- ja allasterapia, kinesioiteippaus, apuväline-, ortoosi- ja painevaatarpeen sekä palvelutarpeen arvio. Keskeisiä harjoitettavia alueita ovat asentotunto, nivelten stabiliteetti, liikekontrolli, tasapaino, koordinaatio, keskivartalon hallinta sekä hengitys ja rentoutuminen.



Harjoittelun periaatteet

Harjoitteluterapia tulee toteuttaa erittäin maltillisesti kuntoutujan yksilöllisen rasituksensietokyvyn mukaan. Harjoitteet tulee pyrkiä integroimaan päivittäistoiimiin, harjoittelun on oltava kuntoutujalle mielekästä, mahdollisimman kivutonta, siinä on oltava tarpeeksi taukoja ja nivelet tulee suojata. Tärkeää on myös feedback esimerkiksi manuaalisesti ohjaten, videon, peilin tai kinesioiteippauksen avulla. Voimaharjoittelu ja aerobinen harjoittelu tulee toteuttaa erityisen maltillisesti. Harjoittelu aloitetaan keskivartalon hallintaharjoituksista painoa kantamattomassa alkuasennossa esimerkiksi selin makuulla. Harjoittelussa edetään kehon keskiosista ääriosiin, pienistä liikelaajuuksista suurempiin ja pyritään aktivoimaan vartalon syvät lihakset samalla relaksoiden yliaktiiviset pinnalliset lihakset. Kehon rasituksensietokyvyn mukaan edetään matalatehoisista harjoitteista ja helpommista liikkeistä ja alkuasunnoista vaativampiin harjoitteisiin. Seuraavalle tasolle voidaan edetä vasta, kun edellinen taso on täysin hallinnassa.

Vaikeimmin sairaiden kohdalla aktiivisia harjoitteita ei mahdollisesti voida toteuttaa lainkaan, koska voimavarat eivät riitä edes arjen pakollisista toimista selviytymiseen. Tällöin kuntoutuksen tavoitteena on kivun hoito, palautuminen ja arjen kuormituksen vähentymiseen tähtäävät toimet, kuten energiaa säästävien ja niveliä suojaavien toimintatapojen sekä apuvälineiden ja ortoosien käytön opastaminen kuntoutujalle ja omaiselle ja/ tai avustajille.

Termistöä

EDS: Ehlers-Danlos Syndromes, Ehlers-Danlosin oireyhtymät (Q79.6)
13 alamuotoa

HSD: Hypermobility Spectrum Disorders, Yliliikkuvuuskirjon oireyhtymät (diagnoosikoodia ei vielä ole)
4 alamuotoa

HMS: Hypermobility Syndrome, Hypermobiliteettioireyhtymä (M35.7)

POTS: Posturaalinen ortostaattinen takykardia-syndrooma, sydämen syketiheys nousee epänormaalisti istumaan tai seisomaan noustessa, aiheuttaa huimausta, pyörtymistä, päänsärkyä, kipua ja heikotusta

PEM-oire: Post Exertional Malaise -oire, suhteeton voinnin huononeminen ja oireiden merkittävä paheneminen vähäisenkin rasituksen jälkeen

Chiarin malformaatio I:

Pikkuaivojen ja joskus myös aivorungon alaosan (ydinjatke) työntyminen selkäydinkanavaan sekä kallon takakuopan ahtaas

CRPS: Complex Regional Pain Syndrome, raajan pitkäaikainen monimuotoinen kipuoireyhtymä, jolle ovat ominaisia tunnon ja motoriikan muutokset sekä autonomisen hermoston toiminnan poikkeavuus



Teksti: Fysioterapeutti Hanna Markkula
Vuoden fysiotareapeutti 2021
hanna.j.markkula76@gmail.com