

Epätyypilliset parkinsonismisairaudet sekä otsa-ohimolohkorappeumat

Harvinaiset, Parkinsonin tautia nopeammin etenevät
ja laajemmat parkinsonismioirekuvat



Sisällysluettelo

Lukijalle	3
Mitä ovat epätyypilliset parkinsonismit?.....	4
Progressiivinen supranukleaarinen halvaus eli PSP.....	6
Yleisyys	6
Perinnöllisyys	6
Oirekuva	6
Diagnostiikka.....	8
Hoito	8
Ennuste.....	9
Monijärjestelmäsurkastuma eli MSA.....	10
Yleisyys	10
Perinnöllisyys	10
Oirekuva	10
Diagnostiikka.....	11
Hoito	12
Ennuste.....	14
Kortikobasaalinen oireyhtymä eli CBS.....	15
Yleisyys	15
Perinnöllisyys	15
Oirekuva	15
Diagnostiikka.....	16
Hoito	17
Ennuste.....	17
Otsa-ohimolohkorappeumat eli FTLD	18
Yleisyys	18
Perinnöllisyys	18
Oirekuva	19
Diagnoosi	19
Hoito	20
Ennuste.....	20
Sairauteen sopeutuminen	21
Mielen hyvinvointi	21
Läheisten rooli	22
Sopeutumista tukeva kurssitoiminta	23
Keinoja selviytymiseen	24
Sosiaalietuudet ja -palvelut	25
Tulevan ennakointi ja asioiden hoito	27
Älä jää yksin – liitto ja yhdistykset tukenasi.....	29
Muita sairauksia, joihin voi liittyä parkinsonismin oireita	29

Lukijalle

Epätyypilliset parkinsonismisairaudet sekä otsa-ohimolohkorappeumat voivat tuntua kovin sekavilta ymmärtää erilaisine oirekuvineen. Lääkärin vastaanotollakaan ei ehdi käymään läpi kaikkia mieleen tulleita kysymyksiä, ja toisaalta ei sitä kaikkea tietomäärää pystyisikään kerralla painamaan mieleen. Tämän oppaan olemme koostaneet sinulle, joka haluat tietoa kyseisistä sairauksista – olet sitten sairastava, läheinen tai terveyden- ja sosiaalihuollon ammattilainen.

Valitettavasti tällä hetkellä mihinkään edellä mainituista sairauksista ei ole olemassa parantavaa tai taudin etenemiseen vaikuttavaa hoitoa. On kuitenkin positiivista, että sairauksien tutkimuksia varten on muodostettu kansainvälisiä tutkimusryhmiä. Näiden ryhmien tavoitteena on sairauksien etenemistä estävän hoidon löytäminen. Myös joitakin lääketutkimuksia on jo meneillään. Taudin kulkuun vaikuttavan hoidon arvioidaan olevan mahdollista jo seuraavan vuosikymmenen kuluessa.

Haluamme eritoten painottaa, että sairauden kanssa tai sen ympärillä elävät henkilöt eivät ole yksin. On myös todella tärkeää muistaa, että sairaudesta huolimatta elämä voi olla hyvää ja mielekästä.

1. uudistettu painos

Liikehäiriösairauksien liiton julkaisu 2023

Tekstin päivitys ja täydennys: neurologian ja yleislääketieteen erikoislääkäri Rebekka Ortiz, sosiaalityöntekijä Salla Koivunen, psykologi Timo Teräsahjo, fysioterapeutti Pia Vierimaa

Toimitus: Satu Matikainen ja Emmi Nuppula

Taitto: Päivi Niemi

Painopaikka: Painotalo Painola

Mitä ovat epätyypilliset parkinsonismit?

Epätyypilliset parkinsonismit -nimitystä käytetään seuraavista harvinaisista neurologisista sairauksista, joissa esiintyy parkinsonismoireiden lisäksi myös muita keskushermoston rappeutumisesta johtuvia oireita:

- progressiivinen supranukleaarinen halvaus eli PSP
- monijärjestelmäsurkastuma eli MSA
- kortikobasaalinen oireyhtymä eli CBS

Näistä on aiemmin käytetty myös nimitystä **Parkinson plus** -sairaudet. Epätyypillisiin parkinsonismeihin luetaan usein myös **lewyngappaletauti**. Sairauksien hankalien nimien takia niistä käytetään usein niiden englanninkielisistä nimistä johdettuja kirjainyhdistelmiä.

Tässä oppaassa käsitellään tarkemmin oirekuvia PSP, MSA ja CBS. Lisäksi käsitellään otsa-ohimolohkorappeumia (FTDL), jotka oirekuvaltaan voivat joskus olla PSP:n tai CBS:n kaltaisia.

Diagnostiikka ja taudinkuva

Parkinsonismi voi motorisena oireistona olla mukana useissakin hermostoa rappeuttavissa sairauksissa. Parkinsonismia

muistuttava oirekuva voi liittyä aivojen verisuonten sairauksiin ja aivo-selkäydinnesteen kierron häiriintymiseen. Osa näistä sairauksista on mahdollista todeta sairaustiloille tyypillisistä muutoksista, jotka näkyvät aivojen tietokonetomografia- tai magneettikuvauksella.

Sairauksien erottelu toisistaan perustuu niille tyypillisiin neuropatologisiin muutoksiin. Tästä johtuen varma diagnoosi on mahdollinen vasta kuoleman jälkeen tehdyn neuropatologisen tutkimuksen perusteella. Elämän aikana sairaudet kuitenkin erotellaan niille tyypillisen oirekuvan mukaan.

Alkuvaiheessa sairaudet muistuttavat Parkinsonin tautia. Sairauden tarkkaa tyyppiä ei voida varmuudella määritellä ensimmäisten sairausvuosien aikana millään nykyisin käytössä olevalla tutkimuksella. Taudinkuva selkiytyy taudin edetessä, useimmiten 3–5 vuoden kuluessa. Todennäköiseen diagnoosiin voidaan usein päästä eri sairauksille tyypillisten löydösten ilmaannuttua.

Epäily epätyypillisestä parkinsonismista herää useimmiten silloin, kun Parkinsonin tautina pidetty sairaus etenee tavan-

parkinsonismi = oireisto, johon liittyy jäykkyyttä, liikkeiden hitautta, ryhdin muutoksia ja/tai vapinaa

omaista nopeammin, siinä esiintyy poikkeavia piirteitä ja lääkityksen vaikutus oireisiin on odotettua huonompi.

Sairaudet ovat huomattavasti Parkinsonin tautia harvinaisempia. Näin ollen ne eivät ole kovin tuttuja edes kaikille neurologeille. Yleislääkärille tapaus on useimmiten elämän ensimmäinen. Onkin ymmärrettävää, että diagnoosin varmistuminen kestää yleensä vuosia. On myös ymmärrettävää, että sairauksien oirekuvien päällekkäisyyksien vuoksi diagnoosi voi muuttua vielä kuoleman jälkeen, mikäli tehdään neuropatologinen tutkimus.

Oireisto saattaa joiltakin osin muistuttaa pitkälle edennyttä Parkinsonin tautia jo ensimmäisten vuosien aikana. Osassa sairauksia on piirteitä, joita ei Parkinsonin taudissa tavata lainkaan.

Hoito ja tukitoimet

Tällä hetkellä hoito on oireenmukaista, joten tarkalla diagnoosilla ei ole merkitystä hoidon kannalta. Parkinsonin tautiin käytettäviä lääkkeitä jatketaan diagnoosin muututtuakin niillä sairastavilla, joille kyseisestä lääkityksestä on apua oireisiin. Useimmiten parkinsonilääkityk-

sen teho häviää sairauden edetessä ja lääkitys lopetetaan.

Muita oireenmukaisia lääkityksiä jatketaan tarpeen ja vaikutuksen mukaan. Koska sairaudet ovat harvinaisia ja melko nopeasti eteneviä, sairastavat ja läheiset hyötyvät säännöllisestä neurologin seurannasta. Silloin sairastava ja läheinen saavat lisääntyviin ongelmiinsa oikea-aikaisesti parhaan mahdollisen avun.

On tärkeää arvioida säännöllisesti oikeudellista toimintakykyä sekä ajokykyä. Edunvalvonta-asioiden miettiminen ajoissa ja mahdollinen edunvalvontavaltuutus helpottaa käytännön asioiden järjestelyä sairauden edetessä. Sairauden edetessä on palliatiivisen yksikön seuranta usein tarpeen riittävien tukitoimien järjestämiseksi.

Kuntoutus- ja tukitoimenpiteet muotoutuvat toimintakyvyn vajauksien, eivät diagnoosin perusteella. Kela tarjoaa näitä sairauksia sairastaville yksilöllistä avo- ja laitospuotoista kuntoutusta. Lue lisää tukitoimista kappaleessa *keinoja selviytymiseen* s. 24.

Progressiivinen supranukleaarinen halvaus eli PSP

Progressiivinen supranukleaarinen halvaus (myös etenevä supranukleaarinen halvaus) on keskushermostoa rappeuttava sairaus, jolle on tyypillistä poikkeavan tau-valkuaisen (4R-Tau) kertyminen tietyille aivojen alueille tyvitumakkeisiin ja keskiaivoihin.

Sairaudelle on ominaista tahdonalaisten silmänliikkeiden rajoittuminen, asennon hallinnan vaikeudet, vartaloon ja niskaan painottuva jäykkyys, puhe- ja nielemisvaikeudet ja otsalohkojen toimintoihin painottuva kognitiivinen häiriö.

Yleisyys

Sairaus on harvinainen. Tyypillisessä taudinkuvassa esiintyvyys on noin 8 / 100 000. Vuosittain todetaan 20 uutta tapausta miljoonaa asukasta kohti.

Perinnöllisyys

Valtaosassa tapauksista PSP ei ole perinnöllinen, mutta sairaudesta tunnetaan myös suvuittain esiintyviä muotoja, etenkin otsa-ohimolohkorappeumaan painottuvissa muodoissa.

Oirekuva

PSP jaotellaan oireiden mukaan eri alatyyppeihin. Silmänlikehäiriöitä esiintyy kaikissa alatyypeissä.

- Tavanomaisin ilmenemismoto on PSP-Richardson alatyypin (PSP-RS). Sen tyyppioireina ovat tasapainon epävarmuus, pystysuuntainen silmänlikehäiriö, lihasjäykkyys, liikkeiden hitaus, kielelliset vaikeudet, apatia, toiminnanohjauksen vaikeudet sekä nielemisvaikeudet. Vaste levodopaan on usein heikko.
- PSP-parkinsonismi (PSP-P) voi etenkin alkuvaiheessa muistuttaa Parkinsonin tautia. Levodopavaste on hyvä aluksi, mutta sitten se heikkenee. Oirekuva on usein toispuoleinen sisältäen liikkeiden hitautta ja jäykkyyttä, dystoniaa sekä vapinaa.
- PSP-posturaalinen instabiilitteetti (PSP-PI) -muodossa etenkin tasapaino heikkenee ja kaatuilua esiintyy varhain.
- PSP-PFG-muodossa kävely jähmettyy, liikkuminen on hidasta ja liikkeellelähtö on vaikeaa. Ääni saattaa hiljentyä.
- PSP-CBS-muodossa on piirteitä sekä PSP-sairaudesta että kortikobasaalisesta syndroomasta. Oireet ovat pääosin toispuoleisia. Jähmeyden ja hitauden lisäksi raajassa voi esiintyä nykinöitä (myoklonioita) sekä ”vieraan käden” oireita

”Huomasin tasapainoni heikentyneen. Horjuin kun piti puhua keskittyneesti jostakin asiasta. Pimeässä minun täytyi pitää seinistä kiinni pysyäkseen pystyssä. Mitään diagnoosia minulla ei tuossa vaiheessa ollut.”

(alien limb), jolloin kädessä esiintyy ei-tahdonalaisia monimutkaisia liikkeitä.

- Harvinaisemmissa muodoissa PSP voi painottua erityisesti puheen sujumattomuuteen ja sanojen löytämisen vaikeuteen (PSP-SL), persoonallisuuden ja käyttäytymisen muutoksiin (PSP-F), silmänliikehäiriöihin sekä silmäluomien sulkeutumistaipumukseen ja niiden avaamisvaikeuteen (PSP-OM), ataksiaan (PSP-C) tai pyramidiradan häiriöihin eli raajojen jäykistymis- ja lihasheikkouteen (PSP-PLS).

Kaatuilu on tavallisimpia PSP:n ensioireita. Sairastunut saattaa seistä ryhdikkäästi, mutta tasapaino kaataa taaksepäin. Samoin tapahtuu, jos sairastunut yrittää nousta tuoilta. Vähitellen liikesuoritusten aloittaminen vaikeutuu ja liikkeet hidastuvat. Jäykistyneet niskalihakset saattavat kallistaa päätä takakenoon. PSP:hen liittyvä jäykkyys on vahvinta niskassa ja vartalolla, mutta sitä todetaan myös raajoissa.

Vapinaa tavataan harvoin. PSP:n pääoire on silmänliikehäiriö, jossa katseen liikkuminen erityisesti pystysuunnassa

alaspäin on vaikeaa. Myöhemmin myös ylöspäin liikkuminen vaikeutuu. Lopulta kaikki tahdonalaiset silmänliikkeet voivat käydä mahdottomiksi. Silmien räpytelytaipumus vähenee, ja katse voi muuttua tuijottavaksi. Joskus taudissa esiintyy myös luomien sulkijalihasten kouristuksenomaista supistumista.

PSP:ssä voi esiintyä unirytmien häiriintymistä. Päiväaikainen väsymys ja uneliaisuus saattavat lisääntyä. Toisaalta unen laatu saattaa heikentyä. Unettomuutta ja unen aikaista jalkojen liikkuttelun häiriötä voi esiintyä. Myös vilkeuden aikaista käyttäytymishäiriötä (RBD) voi esiintyä.

Kognitiiviset muutokset näkyvät muun muassa apatiaa, aloitekyvyttömyytenä, päätöksenteon vaikeutumisenä, joustamattomuutena, juuttumisena, impulsiivisuutena ja kriittisyyden puutteena. Sanasujuvuus heikentyy ja puhe muuttuu epäselväksi. Myös nieleminen vaikeutuu. Taudin edetessä todetaan usein myös otsalohkodementian piirteitä.

”Silmäliikkeeni hidastuivat. Asian huomasi vaimoni, joka väitti minun tuijottavan.”

”Keskittyessäni johonkin tunsin jähmeyden valtaavan ruumiini ja vaikeuttavan liikkumistani. Kun kävelin, minun oli pystyssä pysyäkseni pakko keskittyä pelkästään liikkumiseeni. Jos yritin samalla ajatella jotain monimutkaista, menetin tasapainoni.”

Diagnostiikka

Elinaikainen diagnoosi perustuu pääosin kliiniseen tutkimukseen. Todennäköiseen diagnoosiin vaaditaan pysty-suuntainen silmänliikevaja ja vuoden sisällä alkaneet tasapainovaikeudet, kaatuilu sekä yli 40 vuoden ikä. Diagnoosia tukee mahdolliset kuvantamislöydökset. Aivojen magneettikuvassa voi näkyä kudossurkastumaa keskiaivoissa ja aivoringossa sekä kolmannen aivokammion laajenemista. Näitä voi näkyä myöhemmin myös aivokuorella painottuen otsa- ja ohimolohkojen alueelle. Poikkeava dopamiinitransportteri-kuvantamislöydös on tavallinen, mutta se ei erota PSP:tä muista epätyypillisistä parkinsonismeista tai Parkinsonin taudista.

Aivojen aineenvaihduntaa arvioivassa FDG-PET-tutkimuksessa voidaan havaita aineenvaihdunnan heikentymistä keskiaivojen, tyvitumakkeiden, talamuksen ja otsalohkon alueella. Erotusdiagnostisina vaihtoehtoina ovat muut epätyypilliset parkinsonismit, Parkinsonin tauti sekä eräät harvinaiset autoimmuunienkefalitit, etenkin IgLon5.

Lopullinen diagnoosi voidaan tehdä ainoastaan neuropatologisen tutkimuksen pohjalta, jossa voidaan todeta poikkeavan tau-valkuaisen muodostamia kertymiä hermosoluissa ja hermoston tukisoluisissa (astroosyyteissä ja oligodendrogliasoluissa) sairaudelle tyypillisillä alueilla. Muutokset keskittyvät eri alatyypeissä jonkin verran eri alueille. Muutokset ovat samankaltaisia kuin **kortikobasaalisessa degeneraatiossa**. Molempien sairauksien katsotaankin kuuluvan otsa-ohimolohkorappeumiin.

Useilla potilailla on todettu näiden tyyppisten muutosten lisäksi myös muille sairauksille ominaisia löydöksiä, joten diagnoosi perustuu vallitsevaan patologisteen muutokseen.

Hoito

Hoito ja seuranta tapahtuvat neurologin vastaanotolla. Parantavaa hoitoa sairauteen ei ole. Parkinsonin taudin hoidossa käytettävät lääkkeet saattavat tilapäisesti lievittää jäykkyyttä, mutta ne eivät vaikuta silmien liikehäiriöihin, kognitiivisiin oireisiin eivätkä puhe- tai nielemisvaikeuksiin. Parkinsonin taudin lääkkeisiin voi

liittyä sivuvaikutuksia, etenkin verenpaineen laskua. Joskus voi ilmetä harhoja ja sekavuutta.

Silmäluomien, suun, kaulan tai raajojen alueella voi esiintyä tahattomia dystoniaa lihaskouristuksia. Vaikeaan luomikouristukseen voidaan käyttää botuliinitoksiinia, jota pistetään silmänsulkijalihaksiin.

Nielemisvaikeuksien takia ravinnon koostumusta voi olla tarpeen muuttaa. Pitkälle edenneessä sairaudessa ravinnonsaanti voidaan tarvittaessa turvata vatsanpeitteiden läpi mahalaukkuun asennettavalla PEG-ruokintaletkulla.

Kokonaisvaltaiseen hoitoon kuuluvat avo- ja laitostuotoinen kuntoutus ja tarkoituksenmukaisista apuvälineistä ja kodin muutostöistä huolehtiminen. Kommunikaatiota helpottavia apuvälineitä tulisi myös tarjota puheen vaikeuudessa. Kuntoutustoimenpiteisiin tulisi

”Sairauteni nimettiin aggressiiviseksi Parkinson-sairaudeksi tutkimusten ja kuvantamisen perusteella. Minusta diagnoosi ei ollut riittävän tarkka. Hermostoperäisiä näköhäiriöitä tutkiva erikoislääkäri sanoi oireideni sopivan PSP:hen.”

”Levodopa-annoksen iso nosto pidensi kävelymatkojani.

Vaikutusta koko ajan lisääntyviin tasapaino-, näkö-, puhe- ja nielemisongelmiin lääkityksellä ei kuitenkaan ole ollut.”

paneutua mahdollisimman varhain ennen kognitiivisten ongelmien vaikeutumista. Sairauden edetessä palliatiivisen yksikön seuranta on usein tarpeen riittävien tukitoimien järjestämiseksi.

On tärkeää arvioida säännöllisesti oikeudellista toimintakykyä sekä ajo- ja ajokykyä. Edunvalvonta-asioiden miettiminen ajoissa ja mahdollinen edunvalvontavaltuutus helpottaa käytännön asioiden järjestelyä sairauden edetessä.

Ennuste

Oireet alkavat keskimäärin 65 vuoden iässä. Taudin keskimääräinen kesto on 7–9 vuotta, mutta elinaika sairauden kanssa voi silti olla joissakin tapauksissa yli 15 vuotta. Tyypillisellä oirekuvalla esiintyvissä tapauksissa sairaus etenee yleensä nopeammin kuin Parkinsonin taudissa.

Monijärjestelmäsarkastuma eli MSA

Monijärjestelmäsarkastuma (myös monisysteemiatrofia) on keskushermostoa laaja-alaisesti rappeuttava oireyhtymä, jossa tyypillisiä oireita ovat parkinsonismi, ataksia ja autonomisen hermoston häiriöt.

MSA:ssa kertyy poikkeavaa alfa-synukleiini-nimistä valkuaista aivojen syvien alueiden hermostontukisoluihin ja vähemmässä määrin hermosoluihin.

Yleisyys

Taudin esiintyvyyden arvioidaan olevan noin 5/100 000. Uusia tapauksia ilmaantuu vuosittain alle 1/100 000. Sairautta esiintyy yhtä lailla molemmilla sukupuolilla.

Perinnöllisyys

MSA ei ole perinnöllinen sairaus.

Oirekuva

Sairaus alkaa usein autonomisen hermoston toimintahäiriöllä, joista tavallimpia on pystyasentoon liittyvä huihaus (ortostatismi), erektiohäiriöt ja

virtsarakon toimintahäiriöt. Ulosteen pidätyskyky voi heikentyä. Muita autonomisen hermoston oireita ovat muun muassa hikoilun väheneminen ja raajojen kärkeosien kylmeneminen. Asennon muutoksia voi esiintyä sairauden edetessä.

Jo varhain sairaudessa saattaa esiintyä vilkeuden aikainen käyttäytymishäiriö (RBD, REM sleep behaviour disorder), jossa unen aikana esiintyy poikkeavaa ääntelyä ja liikkumista.

Autonomisten oireiden lisäksi taudinkuvaan liittyy parkinsonismia ja ataksiaa, joiden perusteella sairaus jaetaan kahteen ryhmään. Parkinsonismoireisiin painottuvaa taudin muotoa kutsutaan MSA-P:ksi. Tällöin sairastuneella todetaan usein liikkeiden jähmeyttä ja hitautta, asennon hallinnan vaikeutta sekä raajojen kömpelyyttä ja hammasratas-tyyppistä jäykkyyttä. Ryhdistä voi tulla etukumara. Lepovapinaa esiintyy harvemmin kuin Parkinsonin taudissa. Tätä tautityyppiä on 80 % tapauksista.

”Tasapainohäiriöiden lisäksi ilmaantui nielemisvaikeuksia. Puheeni muuttui takelteleväksi. Minun piti rykiä ääntä voimistaakseni.”

”Vaivojani hoidettiin aluksi jäätyneenä olkapäänä. Parkinsonin taudiksi oireeni määriteltiin vähän myöhemmin. Parkinsonlääkitys ei kuitenkaan tehonnut oireisiini, ja tasapainohäiriöt lisääntyivät nopeasti. Myös verenpaine heitteli. Lääkäri osasi epäillä jo alkuvaiheessa MSA:ta. Hän kertoi diagnoosiani vahvistaessaan kiertelemättä, että sairauttani ei voi hoitaa lääkkeillä.”

Pikkuaivopainotteisessa MSA-C:ssä esiintyy ataksiaa, puheen tuotossa tarvittavien liikkeiden poikkeavasta toiminnasta johtuvaa puhehäiriötä, tasapainovaikeuksia ja silmänliikehäiriötä. Pyramidiradan vaurion merkinä jännevenytysheijasteet voivat olla normaalia vilkkaammat. Puhe voi olla epäselvää ja rytmiltään poikkeavaa. Puheääni voi olla korkeampi verrattuna Parkinsonin taudin usein madaltuneeseen ääneen. Myös nieleminen vaikeutuu.

Kurkunpään lihaksiston rappeutumisesta johtuva epänormaali hengitysääni (stridor) tulee esiin sisäänhengityksen vinkumisena erityisesti nukkuessa. Dys-tonisia oireita esiintyy suun ja kaulan lihaksistossa voimakkaana kireytenä ja osalla esiintyy voimakasta pään eteenpäin työntymistä tai roikkumista. Vartalon asento voi olla huomattavan kumara (camptocormia) tai vino (Pisa-oire). Uniapneaa voi esiintyä.

Sairauteen liittyy henkisten toimintojen hidastumista ja tarkkaavuuden ja työ-

muistin vaikeuksia. Varsinainen demen-toituminen on kuitenkin harvinaista.

Diagnostiikka

Sairauden elinaikainen diagnoosi perustuu pääosin kliiniseen tutkimukseen. Diagnoosi perustuu autonomisten oireiden esiintymiseen joko parkinsonismin tai ataksian kanssa.

Sairauden alkuvaiheessa Parkinsonin tautia ja MSA-P:tä on vaikea erottaa toisistaan, mutta parkinsonismi on usein symmetrisempää, ja siinä lepovapina on harvinaisempaa.

MSA-P:ssä on usein levodopavaste sairauden alkuvaiheessa. Neurologinen tutkimus johtaa diagnoosiin yleensä vasta sairauden edettyä.

MSA-C taas voi muistuttaa aikuisiällä alkavia ataksia-tauteja, joista osa on perinnöllisiä. Todennäköinen diagnoosi vaatii autonomisen toimintahäiriön toteamisen ja huonon vasteen levodopälääkitykseen tai pikkuaivojen toiminnanhäiriön merkkejä.

”Parkinsondiagnoosin sain, kun ensimmäisen oireeni oli taudille tyypillinen myötäliikkeen puuttuminen. Pari vuotta myöhemmin lääkäri totesi oirekuvani muistuttavan epätyypillistä parkinsonismia, johon viittasi äkillinen verenpaineen lasku pystyasentoon noustessa. Kun oirekuvani täydentyi nielemis- ja puhevaikeuksilla, tehtiin MSA-diagnoosi.”

MSA-potilaan ääreishermostoa voidaan tutkia ongelmatapauksissa autonomisen hermoston tutkimuksella ja kallistuskokeella.

Aivojen kuvantamistutkimuksissa voidaan todeta aivorungon ja pikkuaivojen alueelle painottuvaa kudossurkastumaa sekä muutoksia putamen-nimisissä aivojen tyvitumakkeissa. Muutokset eivät kuitenkaan ole havaittavissa heti oireiden alkaessa.

Aivojen dopamiinitransportteri-tutkimuksessa (Dat-SPECT) voidaan usein havaita aivojen tyvitumakkeissa dopamiinitoiminnan häiriö, mutta se ei erottele sairautta muista parkinsonismeista. Aivojen aineenvaihduntatutkimuksessa (FDG-PET eli fluorideoksiglukoosi-positroniemissiotomografia) aivojen aineenvaihdunta on vähentynyt putamen-tyvitumakkeen, aivorungon ja pikkuaivojen alueella.

Varma diagnoosi perustuu neuropatologiseen tutkimukseen, jossa sairaudelle tyypillisenä löydöksenä voidaan havaita

aivojen oligodendroglia-solujen soluli-massa pääosin alfasynukleiinivalkuaista sisältäviä kertymiä.

Hoito

Monijärjestelmäsurkastumaan eli MSA:han ei ole parantavaa hoitoa. Hoito on oireenmukaista. Taudin nopean etenemisen takia säännöllinen lääkärin seuranta on tarpeen.

Parkinsonin taudin hoidossa käytettäviä lääkkeitä voidaan käyttää. Näiden teho on kuitenkin usein vähäinen ja ohime-nevä. Nämä lääkkeet aiheuttavat myös herkästi sivuvaikutuksia, kuten dystonisia virheasentoja. Ne saattavat myös aiheuttaa tai vaikeuttaa pystyasennossa tapahtuvaa verenpaineen laskua.

Jos pystyyn noustessa esiintyy verenpaineen laskua ja siihen liittyen huimausta, suositellaan hoidoksi nesteen ja suolan käytön lisäämistä ja vuoteen puolen kohotusta. Pieniä ruoka-annoksia ja ruokailun jälkeistä lepoa suositellaan. Monet juovat lasin kylmää vettä ennen sängystä nousemista. Verenpai-

netta laskevia lääkkeitä on hyvä välttää. Myös koko alaraajan alueen tukisukkia voi käyttää, jos niiden pukeminen onnistuu. Tarvittaessa kokeillaan lääkitystä. Verenpainetta nostavia lääkkeitä, kuten etilefriiniä, fludrokortisonia ja midodriinia voidaan käyttää, mutta yöaikaisen verenpaineen nousua on tarkkailtava.

Rakon toiminta voi häiriintyä monella tavalla: tulee tihentynyttä virtsaamis-tarvetta, rakon tahatonta tyhjentymistä (pakkoinkontinenssia) tai virtsarakko ei tyhjene lainkaan (virtsarentio). Neurologisella tutkimuksella voidaan tilannetta selvittää tarkemmin, ja suunnitella kullekin paras hoitotapa.

Antikolinergiset lääkkeet voivat hillitä tiheävirtsausuutta ja parantaa pidätyskykyä. Ne saattavat kuitenkin aiheuttaa verenpaineen laskua. Yöllistä virtsaneritystä voidaan vähentää hormonihoitolla (desmopressiini). Jos rakkoon jää tyhjentämisen jälkeen yli 100 ml virtsaa, rakon tyhjenemisingelmaa hoidetaan toistokatetroinnilla. Eri hoitotapoja voidaan tarvittaessa myös yhdistää.

Impotenssia hoidetaan samoilla lääkityksillä kuin muillakin, mutta ongelma voi muodostua lääkityksen aiheuttama verenpaineen lasku. Ulosteenpidätyskyvyn menetys voi vaatia joskus kirurgista hoitoa.

RBD-unihäiriöön voidaan käyttää melatoniinia ja klonatsepaamia.

Yöllistä sisäänhengityksen vinkumista (stridor) ilmenee noin 30 %:lla ja sitä hoidetaan yleensä nukkuessa käytettävällä ylipainehengityksellä (CPAP-hoito). Jos todetaan hengitysvaikeuksiin johtava äänihuulten halvaus, voidaan joissain tapauksissa tehdä kaulaan henkitorvi-avanne hengitystä helpottamaan.

Kokonaisvaltaiseen hoitoon kuuluvat avo- ja laitosmuotoinen kuntoutus ja tarkoituksenmukaisista apuvälineistä ja kodin muutostöistä huolehtiminen. Sairauden edetessä palliatiivisen yksikön seuranta on usein tarpeen riittävien tukitoimien järjestämiseksi.

”Ymmärsin vähän liian myöhään, että epätyypillisten parkinsonoireiden ilmaantuessa erikoislääkärin vastaanotolle pitäisi päästä mahdollisimman pian oireiden tarkan syyn selvittämiseksi. Tämä sairaus etenee nopeasti. Avun etsimisessä kannattaa itse olla aktiivinen eikä tyytyä siihen, että oireet selitetään pelkästään ikääntymisestä ja nivelvaivoista johtuviksi.”

”Hoitotahto ja edunvalvontavaltuutus kannattaa tehdä ajoissa, koska jäljellä olevaa elinaikaa on mahdoton arvioida - edes itsekään ei tiedä, milloin oma sairaus on alkanut.”

On tärkeää arvioida säännöllisesti oikeudellista toimintakykyä sekä ajokykyä. Edunvalvonta-asioiden miettiminen ajoissa ja mahdollinen edunvalvontavaltuutus helpottaa käytännön asioiden järjestelyssä sairauden edetessä.

Ennuste

MSA:n oireet alkavat 55–60 vuoden iässä. Sairaus etenee nopeammin kuin Parkinsonin tauti, ja vain 1/3 hyötyy Parkinsonin taudin lääkeshoidosta. Noin puolet sairastuneista tarvitsee kolmen vuoden kuluessa liikkumisen apuvälinettä.

Jos voimakas autonomisen hermoston oireisto ilmaantuu kahden ensimmäisen

sairausvuoden aikana, taudin eteneminen on tavallista nopeampaa. Sairauden kesto on keskimäärin noin kymmenen vuotta, mutta yksittäisissä tapauksissa sairauden eteneminen voi olla huomattavasti hitaampaa.

”Näköni ja kuuloni heikentyi, eikä muisti toiminut aina haluamallani tavalla. Vältin kuitenkin murehtimasta joka hetki sairauttani ja yritin iloita siitä, mitä vielä on jäljellä.”

Kortikobasaalinen oireyhtymä eli CBS

Kortikobasaalisessa oireyhtymässä tyypillistä on toispuolisesti alkava raajaparin jäykkyys, kömpelyys ja toiminnan vaikeus. Oirekuvaan liittyy usein asento-tunnon häiriöitä ja raajan virheasentoja. Sairauden edetessä ilmenee myös puhe- ja kognitiivisia häiriöitä.

CBS:n taustalla voi olla useita sairauksia, mutta kortikobasaalinen degeneraatio (CBD) -diagnoosia käytetään, jos oireyhtymän taustalta on neuropatologisesti todettu 4R-tauvalkuaisen kertymistä otsa- ja päälakilohkoon sekä tyvitumakealueelle. CBD:n neuropatologiset muutokset muistuttavat läheisesti PSP:ssä esiintyviä muutoksia. Molempien sairauksien katsotaan kuuluvan otsa-ohimolohkorapheimiin (FTLD). Muita CBS-oirekuvaan aiheuttavia sairauksia ovat Alzheimerin tauti, PSP, Lewyn-kappaletauti ja nopeasti etenevä Creutzfeldt-Jakobin tauti.

Yleisyys

CBS:n esiintyvyydeksi on arvioitu noin 5/100 000 ja ilmaantuvuudeksi 1/100 000. Tautia esiintyy Suomessa, tarkkoja lukuja ei ole tiedossa. Diagnoositujen tapausten määrä on kuitenkin selvästi pienempi kuin PSP:n ja MSA:n.

Perinnöllisyys

Pääasiassa kortikobasaalinen oireyhtymä ei ole perinnöllinen. Joissain tapauksissa on kuitenkin todettu suvuittain esiintyvää oireyhtymää, jossa usein sairauden ilmiä painottuu kognitiivisiin oireisiin. Tällaisia geenejä on esimerkiksi MAPT ja progranuliini. Geenimutaatiot voivat myös aiheuttaa muita neurologisia sairauksia tai ilmiä.

Oirekuva

Oireisto alkaa epäsymmetrisenä toisen raajaparin jäykkyytenä ja kömpelyytenä. Siihen voi liittyä asento-tunnon häiriöitä ja

”Törmäsin autotallin ovenpieleen, vaikka olin varma oikeasta ajolinjasta. Esineet eivät yhtäkkiä olleetkaan siinä, mistä kädellä niitä tavoittelin. Veistoksia tehdessäni huomasin puun loppuvan aina kesken, vaikka olin saanut valmiiksi vasta toisen puolen teoksesta. Näkökykyni todettiin normaaliksi, mutta en pystynyt enää hahmottamaan mittasuhteita ja tilaa.”

raajan vääntymistä pakkoasentoon. Äkillisiä lihasnykäyksiä ja asento- tai liikevapinaa voi esiintyä. Mahdollisen pyramidiradan vauriosta johtuen sairastuneella saattaa olla jännevenytysheijasteiden vilkastumista ja lihasjäykkyyttä. Toispuolisina alkavat oireet leviävät vähitellen molemmille puolille. Tauti voi myös alkaa käytöksen, toiminnanohjauksen, laskukyvyn ja suunnittelun vaikeutena.

Yleisiä oireita ovat myös liikkeiden hitaus, dystoniset virheasennot, raajojen tahattomat liikkeet ja kävelyvaikeudet. Nämä oireet ovat aivojen tyvitumakkeiden vaurioitumisesta johtuvia.

Aivokuoren vaurioituminen aiheuttaa apraksiaa eli kyvyttömyyttä suorittaa tahdonalaisia liikkeitä. Esimerkiksi ruokailuvälineiden käyttö voi vaikeutua. Erikoinen tilaan liittyvä piirre on **vieraan käden oireyhtymä (alien hand)**, jossa sairastava ei pysty tekemään kädellään tarkoituksenmukaisia liikkeitä, vaan käsi ikään kuin elää omaa elämäänsä.

CBS:ssä voi esiintyä unirytmien häiriintymistä. Päiväaikainen väsymys ja uneliaisuus saattavat lisääntyä. Toisaalta unen laatu saattaa heikentyä. Unettomuutta

”En tuntenut enää kunnolla tököttäviä sormiani enkä pystynyt tarttumaan niillä mihinkään. Käteni alkoi nykiä kummallisesti.”

”Ennen diagnoosia olin terve ja työkykyinen mies. Olen joutunut tekemään paljon itseni kanssa töitä hyväksyäkseni tilanteen.”

ja unen aikaista jalkojen liikuttelun häiriöitä voi esiintyä. Myös vilkeunen aikaista käyttäytymishäiriötä (RBD) voi esiintyä.

Puhe- ja muistihäiriöitä ilmaantuu sairauden myöhemmässä vaiheessa.

Diagnostiikka

Tyypillistä on epäsymmetrisenä alkava taudinkuva, johon 50 %:ssa liittyy vieraan raajan oireyhtymä. Diagnoosia tukee aivojen magneettikuvaus, jossa voidaan havaita epäsymmetrisiä muutoksia etuaivojen ja päälaenlohkojen alueella. Muutoksia esiintyy myös tyvitumakkeiden ja talamuksen alueella.

Poikkeava dopamiinitransportterikuvantamislöydös on tavallinen, mutta ei erota CBS:ää muista epätyypillisistä parkinsonismeista tai Parkinsonin taudista. Aivojen aineenvaihduntaa arvioivassa FDG-PET-tutkimuksessa voidaan havaita aineenvaihdunnan heikentymistä toispuoleisesti otsa- ja päälakilohkossa.

Lopullinen diagnoosi voidaan tehdä ainoastaan neuropatologisen tutkimuksen perusteella, jossa poikkeavaa 4R-tau-vaikuaista havaitaan otsa- ja päälakiloissa sekä syvillä aivoalueilla. Aivojen kuorikerroksessa esiintyy sairaudelle tyypillisiä pullistuneita hermosoluja.

Hoito

Kortikobasaalista degeneraatiota sairastavat voivat saada apua lihaskrampeihin botuliinista, klonatsepaamista, titaanidiinista tai baklofeenista. Vapinan ja lihasnykinöiden hoitoon voidaan kokeilla klonatsepaamia. Parkinsonismiin voidaan kokeilla levodopaa, mutta sen vaste on usein heikko.

Neuropsykiatrisista oireista depressioniin voidaan kokeilla serotoniinin takaisinoton estäjiä ja psykoottisiin oireisiin epätyypillisiä neuroleptejä. Asetyylkoliiniesteraasin estäjistä (AKE-lääkkeet) ei ole havaittu olevan apua tämän sairau-

den kognitiivisiin oireisiin. Niitä voidaan kuitenkin kokeilla, mikäli sairaudessa on viitteitä Alzheimerin taudin tyypillisiin muistioireisiin ja siihen viittaavat selkäydinnestenäytteen merkkiainemuutokset.

Kokonaisvaltaiseen hoitoon kuuluvat avo- ja laitospuolitoiminen kuntoutus ja tarkoituksenmukaisista apuvälineistä ja kodin muutostöistä huolehtiminen. Sairauden edetessä palliatiivisen yksikön seuranta on usein tarpeen riittävien tukitoimien järjestämiseksi.

On tärkeää arvioida säännöllisesti oikeudellista toimintakykyä ja ajokykyä. Edunvalvonta-asioiden miettiminen ajoissa ja mahdollinen edunvalvontavaltuus helpottaa käytännön asioiden järjestelyä sairauden edetessä.

Ennuste

Sairauden ensioireet alkavat yleensä 60–65 vuoden iässä. Taudin kesto on noin kahdeksan vuotta.

”Ennuste tämän sairauden etenemisestä on epämääräinen. En arvaile omaa tulevaisuuttani enkä mieli elinaikani lyhenemistä. Hoitolaitokseen joutuminen ei minua pelota. Olen työssäni nähnyt, että laitoksissa saa hyvää hoitoa, vaikka julkisuudessa puhutaankin yleensä vain huonoista esimerkeistä.”

Otsa-ohimolohkorappeumat eli FTLD

Frontotemporaaliset degeneraatiot eli otsa-ohimolohkorappeumat ovat saaneet nimensä aivojen otsa- ja ohimolohkoihin painottuvasta aivojen rappeutumisesta, joka on todettavissa aivojen kuvaustutkimuksissa.

FTLD-sairaudet muodostavat laajan kokonaisuuden sairauksia, joilla on erilaisia ilmiäisiä. Usein muistin ongelmat eivät ole sairaudessa ensioireena, vaikkakin FTLD-sairauksia on pidetty muistisairauksina.

Neuropatologisessa tutkimuksessa voidaan löytää useamman tyyppisiä solutason muutoksia. Tyypillistä on poikkeavien valkuaisaineiden (etenkin TDP-43, Tau, FET) kertyminen sekä hermosoluihin (neuronit) että hermoston tukisoluihin (glia-solut).

Poikkeavan valkuaisaineen kertymisen on todettu aiheutuvan useista geenimuutoksista. Poikkeavan valkuaisen rakenne voi vaihdella, kuten myös sen painottuminen ohimo- tai otsalohkoihin.

Yleisyys

Pohjoissuomalaisessa väestössä FTLD:n esiintyvyydeksi on arvioitu 27/100 000

ikäluokassa 45–70 vuotta. Erityisesti nuorella iällä alkavista (< 65 v) muistisairauksista FTLD on toiseksi yleisin. Joidenkin tutkimusten mukaan FTLD on tässä ikäryhmässä jopa yhtä yleinen kuin Alzheimerin tauti. Se käsittää kaikkiaan 10–15 % etenevistä muistisairauksista.

Perinnöllisyys

Suvussa löytyy dementiaa 40 %:lla FTLD-potilaista. 10–30 % tapauksista on autosomissa vallitsevasti periytyviä. Yleisin syy Suomessa otsa-ohimolohkorappeumiin on C9orf72-toistomutaatiomolistuma. Muita merkittäviä mutaatioita maailmalla ovat jokin mikrotubulusten tau-valkuaisaineen tuotantoon liittyvän MAPT-geenin mutaatio tai progranuliinigeenin (PGRN) mutaatio.

C9orf72-geenitutkimus voidaan tehdä sairastavalle perinnöllisyysneuvonnan jälkeen, jos tämä niin haluaa. Negatiivinen geenitesti ei poissulje FTLD-sairautta. Oireettomille sukulaisille ei suositella ennakkoivaa geenitestiä. Tämä siksi, että geenimutaatio ei aina johda sairauteen, sen ilmiäisiä ei voida mutaation perusteella päätellä eikä sairautta hidastavaa hoitoa ole tarjolla.

Oirekuva

FTLD jaetaan oirekuvan mukaan neljään päätyyppiin:

- otsa-ohimolohkodementia (bvFTD)
- primaarinen etenevä afasia (PPA)
- otsa-ohimolohkorappeuma ja motoneuronitauti (FTLD-MND)
- otsa-ohimolohkorappeumien parkinsonismimuodot (FTLD-plus)

Otsa-ohimolohkodementiassa (**bvFTD**) keskeisinä oireina ovat käyttäytymiseen ja kognitioon liittyvät muutokset: persoonallisuusmuutoksia, toiminnanohjauksen heikentymistä ja lopulta otsalohkodementian oirekuva.

Primaarisessa etenevässä afasiassa (**PPA**) kielelliset oireet ovat keskeisiä: puheentuoton huomattava väheneminen tai puheen sisällön ja merkityksen puuttuminen. Oireiden mukaan nämä jaotellaan seuraavasti: etenevä sujauton afasia, semanttinen dementia ja logopeeninen etenevä afasia.

FTLD:n yhteydessä 15 %:lla potilaista esiintyy amyotrofista lateraaliskleroosia (ALS). Samoin 15 %:lla ALS-potilaista esiintyy FTLD, ja suu-remmalla osalla lieviä kognitiivisia muutoksia. Nämä johtuvat yhteisestä geneettisestä taustasta, etenkin C9ORF72-toistojaksomuutoksista.

PSP:n ja CBD:n katsotaan myös kuuluvan otsa-ohimolohkorappeumiin niiden samanlaisten neuropatologisten ja neuropsykiatristen oirekuvien perusteella.

Diagnoosi

Diagnoosi perustuu siihen, että frontotemporaalisiin degeneraatioihin kuuluvien oireyhtymien kliinisen diagnoosin kriteerit täyttyvät (Käypä hoito – Muistisairaudet). Tämä perustuu sairauden kliiniseen kuvaan sekä neuropsykologiseen tutkimukseen. Aivojen kuvantamistutkimukset tukevat diagnostiikkaa. Sairastavan ja omaisten haastattelu on keskeinen osa diagnostiikkaa. Oireita kartoitettaessa arvioidaan erityisesti muutosta käyttäytymisessä, luonteessa, sosiaalisissa teoissa sekä toimintakyvyssä.

Oirekuvalle on tyypillistä toiminnanohjauksen ja tarkkaavuuden säätelyn vaikeudet sekä kielelliset ja sosiaalisen toimintakyvyn ongelmat. Muistitoiminnot säilyvät usein paremmin – kyse on enemmänkin siitä, että uusien asioiden oppiminen vaikeutuu. Näön ja hahmotamisen ongelmat eivät ole tavallisia.

Aivojen magneettikuvantamisessa voidaan todeta kuduskatoa otsa- ja ohimolohkojen etuosien alueilla sekä aivosarekkeessa (insula). Poikkeavia kuvantamislöydöksiä ei aina esiinny. Aivojen aineenvaihduntaa arvioivassa FDG-PET-tutkimuksessa voidaan havaita aineenvaihdunnan heikentymistä otsa- ja ohimolohkoissa.

Elinaikana varma diagnoosi voidaan todeta ainoastaan tyypillisen oirekuvan ja sitä tukevan geenilöydöksen perusteella. Geenitutkimukset eivät ole yksiselitteisiä, ja oirekuva ei ole suorassa suhteessa geenivirheeseen. Näin ollen geenivirheestä ei voi suoraan ennustaa minkälaisia muutoksia se tulee aiheuttamaan tai päinvastoin tietyn oirekuvan perusteella ei voi päätellä, mistä geenivirheestä on kysymys. Oirekuva voi kuitenkin ohjata geenivirheen etsimistä suvuttain esiintyvissä tapauksissa.

Hoito

Sairauden hoito on oireenmukaista. Oireenmukaisista lääkityksistä on vain niukasti kontrolloituja tutkimuksia. Lääkkeettömät hoidot ovat ensisijaisia. Dementiasta kärsivät eivät hyödy Alzheimerin taudissa käytettävistä lääkkeistä, vaan ne saattavat jopa pahentaa oireistoa. Sen sijaan yleiset muistisairaille tarkoitetut tukitoimet ovat heille ja heidän läheisilleen hyödyksi.

Mielialaan vaikuttavat SSRI-lääkkeet auttavat vaikean apatian hoidossa. Käyttöoireiden hoidossa käytetään joskus uuden polven psykoosilääkkeitä. Erityis-

tä varovaisuutta on noudatettava, koska FTLD-potilaat ovat herkkiä näiden lääkkeiden sivuvaikutuksille. Myös valproaatti voi lievittää käytösoireita. Bentosiatsepiineja ei suositella käytettävänä, koska ne saattavat aiheuttaa yliaktiivisuutta ja levottomuutta. Levodopa voi yksittäisillä potilailla helpottaa parkinsonismioireita. Melatoniinia voi käyttää unirytmien tukemaan.

Sairauden edetessä palliatiivisen yksikön seuranta on usein tarpeen riittävien tukitoimien järjestämiseksi.

On tärkeää arvioida säännöllisesti oikeudellista toimintakykyä ja ajokykyä. Edunvalvonta-asioiden miettiminen ajoissa ja mahdollinen edunvalvontavaltuus helpottavat käytännön asioiden järjestelyä sairauden edetessä.

Ennuste

Elinajan ennuste sairastumisen jälkeen on keskimäärin 8 vuotta. Tämä vaihtelee huomattavasti riippuen taudinkuvasta – jopa kahden ja kahdenkymmenen vuoden välillä. Sairauden eteneminen vaihtelee tapauskohtaisesti.

”Diagnoosi masensi. Mielialalääkkeet, läheisten seura ja koiran kanssa ulkoilu ovat auttaneet minua sopeutumaan tilanteeseen ja näkemään arjessa hyviä asioita.”

Sairauteen sopeutuminen

Epättyypilliset parkinsonismisairaudet ja otsa-ohimolohkorappeumat ovat vakavia sairauksia, joiden kohtaaminen merkitsee suurta käännekohtaa niin sairastavan kuin hänen perheensäkin elämässä. Sairauden kulku ja oireet ovat yksilöllisiä. Usein toimintakyvyn muutosten suuruus ja nopeus vaikuttavat merkittävästi hyvinvointiin. Verrattaessa moniin muihin sairauksiin sopeutuminen tilanteeseen vaatii yksilöltä paljon sekä toimintakyvyn muutosten että henkisten reaktioiden haltuun ottamista.

Vakavan sairauden diagnoosi on omiaan jo itsessään luomaan kriisitilanteen, johon katsotaan liittyvän erilaisia vaiheita:

- Ensireaktiota järkyttävään tietoon nimitetään shokkivaiheeksi. Tällöin asian todenperäisyyttä on vaikea uskoa.
- Reaktiovaihetta kuvailee kohonnut stressitaso ja voimakkaat tunnereaktiot. Läsnä on tietoisuus ja pelko siitä, mitä sairaus voi merkitä omalle elämälle.
- Kriisin työstämis- ja käsittelyvaiheessa energiaa kuluu nimensä mukaisesti asian käsittelyyn.

Sairauteen sopeutumisessa otetaan suuri askel eteenpäin, kun siirrytään uudelleensuuntautumisen vaiheeseen. Sairauden oireiden kanssa alkaa olla helpompi elää, ja sairaus alkaa jäsentyä osaksi omaa elämäntarinaa, eikä siihen liity enää niin suurta psyykkistä stressiä.

Mikäli sairaus etenee nopeasti, voi muutoksiin sopeutuminen olla haasteellista. Siksi on ensiarvoisen tärkeää, että sairastunut ja hänen läheisensä saavat ajantasaista ja monipuolista tukea tilanteeseensa. Tämä tarkoittaa usein käytännön järjestelyjä, jotka ennakoivat tulevia muutoksia ja auttavat hallitsemaan niitä. Tieto siitä, miten arkisten asioiden järjestelyt tapahtuvat lähitulevaisuudessa, luo itsessään turvallisuutta. Terveystieteiden tutkimusten mukaan henkilöstöön tapahtuvan yhteydenpidon tulisi siten olla ajantasaista ja jatkuvasti päivittyvää niin, että hoitava taho sekä sairastunut henkilö perheineen pystyisivät yhdessä suunnittelemaan tuen tarpeiden mukaisiksi.

Mielen hyvinvointi

Yleisesti ottaen kaikki sellainen toiminta, joka lisää yksilön turvallisuuden- ja hallinnantunnetta sekä yhteenkuuluvuutta muihin, vahvistaa myös mielenterveyttä

haastavassa tilanteessa. Luonto, ihmiset, eläimet, musiikki, kirjallisuus ja taide voivat olla tärkeitä. Myös omien kokemusten sanoiksi pukemista voi pitää eräänä mielenterveyden tukipilarina: keskustelu luotettujen läheisten tai ammattihenkilöiden kanssa voi vähentää emotionaalista kuormittuneisuutta.

Sairastumiseen liittyy huolta, pelkoa ja myös luopumisen surua, josta olisi halutessaan tärkeä päästä keskustelemaan luotetun henkilön kanssa. Myös kuolemasta olisi hyvä päästä puhumaan haluamallaan suoruudella, mikäli tähän kokee tarvetta. Mitä esimerkiksi kuolema merkitsee sairastavalle? Mistä hän haluaisi asiaan liittyen keskustella? Ihmisillä voi olla hyvin erilaisia tarpeita asiaan liittyen. Tärkeää on myös mahdollisuus sanoa läheisilleen asioita, joita haluaa vielä sanoa. Se voi tarkoittaa esimerkiksi jonkun asian anteeksipyyttämistä tai muulla tavoin tärkeistä asioista puhumista ystävien ja sukulaisten kesken.

Huomiota on syytä kiinnittää myös käytännön tekoihin. Oman päivän suunnittelu mahdollisuuksien mukaan sellaiseksi, että se sisältää juuri sellaisia asioita, joita yksilö pitää nyt tärkeinä ja merkityksellisinä, on omiaan lisäämään mielekkyyden kokemusta. On hyvä kysyä itseltään ”Mitä haluan juuri tänä päivänä tehdä?” ja pyrkiä toteuttamaan sitä.

Läheisten rooli

Yhteydenpito läheisiin ja ylipäättään sosiaalisen verkoston kattava käyttö antaa tukea sairauden kaventaessa elämää. Avoin keskustelu tilanteesta usein voimaannuttaa sairastunutta ja koko perheyhteisöä. Myös vertaistuki voi olla tässä yhteydessä hyödyllistä. Se voi tarjota kuulluksi ja ymmärretyksi tuleminen kokemuksista ja auttaa hahmottamaan paremmin omaa tilannetta.

Vakava sairaus koskettaa aina läheisiinkin. On tärkeää, että koko perhesysteemin hyvinvointiin kiinnitettäisiin erityistä huomiota. Läheinen käy myös läpi sairastumisen kriisiä. Läheiset usein hyötyvät käytännön tuen lisäksi myös ammattihenkilöiden tarjoamasta keskustelutuesta ja vertaistuesta.

On varsin tavallista, että läheisen kokemaa ahdistuneisuutta saattaa jäädä terveydenhuollossa vähemmälle huomiolle. Kuitenkin jatkuva ahdistuneisuus sekä synkät ja itsekritiittiset ajatukset ovat merkki avuntarpeesta, johon tulisi reagoida. Jos mieliala on pidempään (useita viikkoja) matala ja mielihyvää on vaikea löytää mistään, kertoo se ammattiavun tarpeesta.

Mielialaa voidaan hoitaa psykoterapialla, lääkkeillä tai näiden yhdistelmällä. Tar-

”Hakeuduin kurssille neurologian klinikan hoitajan neuvosta. Liikehäiriö sairauksien liiton kurssilla tunnistin heti kurssitoverin tuijottavasta katseesta ja leveäraitaisesta kävelystä hänen sairastavan samaa sairautta kuin minäkin.”

vittaessa avun hakemisen voi aloittaa ottamalla yhteyttä työterveyshuoltoon tai omaan terveysasemaan. Läheinen voi myös itse pyrkiä vaikuttamaan jaksamiensa pitämällä mahdollisuuksien mukaan yllä harrastuksia, liikkumalla ja ruokailemalla säännöllisesti, huolehtimalla riittävästä unensaannista sekä ottamalla yhteyttä ystäviin ja läheisiin. Tärkeää on kuitenkin uskaltaa tarpeen vaatiessa hakea apua, mikäli tilanne tuntuu liian kuormittavalta. Varhainen avunhakeminen on myös sairastuneen etu. Perheyksikkö, jossa on voimavaroja, auttaa myös sairastunutta selviämään haastavien tilanteiden kanssa paremmin.

Sopeutumista tukeva kurssitoiminta

Liikehäiriö sairauksien liitto järjestää vuosittain sopeutumista tukevia kursseja Parkinson plus -oireyhtymiä sairastaville ja heidän läheisilleen. Kurseilta saa tietoa sekä tukea sairauteen sopeutumiseen ja sen kanssa elämiseen. Kurseilla tärkeässä roolissa on ajatusten ja kokemusten vaihto muiden sairastavien ja

läheisten kanssa. Mikäli oireisto on selvästi muistipainotteista, Muistiliiton tarjoamista palveluista voi olla enemmän hyötyä.

”Kurssista oli hyötyä ajattelu- ja toimintatapoihini sekä asenteeseeni sairautta kohtaan ja varmaan innostus yrittää vielä paremmin.”

”Oma asenteeni sairauteen ja normielämään sai uusia ajattelutapoja vertaiskeskusteluissa.”

Keinoja selviytymiseen

Kun sairaus on todettu, on aika tehdä selviytymistä tukevia ratkaisuja ja varautua tulevaan. Turvallisuus huomioiden kannattaa keskittyä mielihyvää tuottaviin arjen toimintoihin, ylläpitää yleiskuntoa ja huolehtia riittävästä levosta. Lisäksi on ryhdyttävä kartoittamaan palvelumahdollisuuksia. Muutokset vaativat sopeutumista sekä sairastavalta että läheisiltä. Monenlaista tukea ja apua on kuitenkin saatavilla, ja ennakointi kannattaa.

Terveydenhuollon ammattilaiset auttavat arjen kysymyksissä. Ohjeita yleiskunnon ja liikehallinnan ylläpitämiseen saa fysioterapeutilta. Toimintaterapeutti taas tuntee selviytymistä vahvistavat toimitatavat. Ohjaus on luontevinta toteuttaa kotioloissa. Yhteistyö läheisten kanssa on suositeltavaa, sillä heillä on oleellista tietoa sairastavan toimintakyvystä. Usein heillä on myös mahdollisuus avustaa kotiohjelmien toteuttamisessa. Sairaanhoidajalta saa tietoa muun muassa ravitsemuksen, virtsaamisen ja ulostamisen ongelmiin liittyvissä asioissa. Puheterapeutti on puolestaan asiantuntija kommunikoinnin ja nielemisen vaikeuksissa. Tarvittaessa sairaanhoidaja tai psykologi tukevat henkisessä muutostyössä. Ohjauksen ja kuntoutuksen tarpeista kannattaa keskustella hoitavan lääkärin kanssa.

Moninaiseen tuen tarpeeseen vastaa **Kelan moniammatillinen yksilökuntoutus**, joka toteutetaan kuntoutuskeskuksessa. Alle 65-vuotiaille Kela voi myöntää **vaativana lääkinnällisenä kuntoutuksena** fysio-, puhe- tai toimintaterapiaa. Edellytyksenä on, että sairaus aiheuttaa arkeen ja osallistumiseen huomattavia vaikeuksia ja kuntoutuksen arvioidaan vahvistavan toimintakykyä. Hakemukseen liitetään julkisessa terveydenhuollossa laadittu kuntoutussuunnitelma. Kelan kuntoutuksia ovat maksuttomia. Vaihtoehtoisesti kuntoutuksesta vastaa julkinen terveydenhuolto, joka tarjoaa kohtuuhintaista **yksilö- ja ryhmäkuntoutusta**. Hoidollisiin tarpeisiin kuntoutusta ei myönnetä. Tällöin sosiaalitoimen järjestämä päivätoiminta tuo arkeen mielekäästä sisältöä ja sosiaalisia kontakteja. Samalla läheinen saa hoidettua asioita ja levätyä, joten kodin ulkopuoliseen toimintaan on hyvä totutella ajoissa.

Fysio-, toiminta- tai puheterapeutti arvioivat myös **apuvälineiden** tarpeen. Tavanomaisia apuvälineitä kuten suihkutuoleja, wc-istuimen korottajia, rullaattoreita ja pyörätuoleja saa maksutta perusterveydenhuollon apuvälinelainaanosta. Muita apuvälineitä myönnetään harkinnan mukaan. Esimerkiksi pienapuku-

välineet helpottavat keittiöaskareita ja suojavarusteet ehkäisevät kaatumisvammoja. Myös kommunikointia voidaan tukea apuvälineillä. On hyvä huomioida, että sähköiset liikkumisen apuvälineet eivät sovellu, mikäli hahmottaminen ja liikehallinta ovat merkittävästi vaikeutuneet. Asumisen ja liikkumisen **turvallisuutta** lisäävät mattojen poisto, sängyn siirtäminen alakertaan, käyttötavaroiden asettaminen alatasoille, automaattisesti sammuvien sähkölaitteiden suosiminen ja paikantava matkapuhelin.

”En pystynyt seminaareissa, joita olin itse aikaisemmin johtanut, seuraamaan muiden puheita. Minut irtisanottiin työstäni aloite- ja keskittymiskyvyn sekä päätöksenteon heikentymisen vuoksi. Työtovereiden mielestä en enää sopeutunut muutoksiin.”

Sosiaalietuudet ja -palvelut

Epättyypilliset parkinsonismit ja otsa-ohimolohkorappeumat heikentävät herkästi työkykyä. Työterveyshuollon ja työnantajan kanssa sovitut työnkuvan muutokset saattavat jossain määrin pidentää työelämässä selviytymistä. Suhteellisen nopeasti etenevät oireet voivat kuitenkin lisätä merkittävästi virheiden ja tapaturmien riskiä. Näin ollen työssä jatkamisen tukimahdollisuudet ovat rajalliset, ja osa-aikainen työ ei välttämättä sovellu kaikille. Työstä luopuminen tapahtuu hakemalla Kelasta **sairauspäivärahaa** ja sen jatkoksi pysyvää **työkyvyttömyyseläkettä** työeläkeyhtiöstä tai Kelasta. Myös työttömän henkilön työkyky tulee arvioida. Vähimmäiseläkkeen varmistaa Kelan takuueläke.

Kun oireet aiheuttavat oleellista haittaa tai avun tarvetta, Kelasta on aika hakea **vammaistukea**, joka on selviytymistä helpottava taloudellinen etuus. Avun tarpeen lisääntyessä tukeen haetaan korotusta, johon myös sairauden aiheuttamat erityiskustannukset voivat oikeuttaa. Kun päivittäinen avuntarve on runsasta, on ylin vammaistuki ajankohmainen. Eläkkeellä oleville vastaava etuus on **eläkettä saavan hoitotuki**.

Lääkekorvausten lisäksi Kela vastaa terveydenhuollon ja kuntoutuksen matkakorvauksista. Pienituloinen on oikeutettu Kelan perustoimeentulotukeen, jos terveydenhuollon asiakasmaksut kuormittavat taloutta kohtuuttomasti. Tulo-

sidonnaisten maksujen osalta ensisijais-
ta on kuitenkin maksuun myönnettävä
alennus tai vapautus.

Sosiaalihuoltoon on suositeltavaa ottaa
yhteyttä, kun sairaus alkaa rajoittaa itse-
näistä toimintaa. Erityisesti yksin asuvan
kannattaa käynnistää yhteistyö ajois-
sa. **Palvelutarpeen arviointi** ja säännöllinen
seuranta varmistavat oikea-aikaiset
sosiaalipalvelut. Läheisen on toivotta-
vaa osallistua palvelutarpeen arviointiin.
Jos ilmeisen tuen tarpeessa oleva henkilö
kieltäytyy hakemasta apua, kuka tahan-
sa tilanteen havaitseva voi tehdä sosiaali-
huoltoon **huoli-ilmoituksen**.

Fysio- tai toimintaterapeutti voi arvioi-
da tarpeen sosiaalihuollon **vammais-
palveluille**, joita ovat muun muassa
asunnon muutostyöt, kuljetuspalvelu,
henkilökohtainen apu ja palveluasumi-
nen. Asunnon muutostöihin kuuluvat
esimerkiksi tukikaiteet, kynnysten pois-
tot, oviaukkojen levennykset ja rampit.
Henkilökohtainen apu tarkoittaa toisen
henkilön apua tavanomaisen elämän
toiminnoissa. Vammaispalvelut ovat
pääosin maksuttomia. **Ikääntyneiden
sosiaalipalvelut** ovat kuitenkin ensisijai-
sia, mikäli ne mahdollistavat tarvittavat
palvelut. Vammaispalvelulaki uudistuu
1.1.2025. Tavoitteena on lisätä yhden-
vertaisuutta ja osallisuutta, joten jat-
kossa palvelutarve huomioitaneen yhä
yksilöllisemmin.

Kotihoito huolehtii tarpeen mukaan
lääkkeistä, hygieniasta ja ravitsemukses-
ta. Paikantava turvaranneke on hyödylli-
nen kotihoidon tukipalvelu. Kotihoidon
palveluista peritään asiakasmaksuja.
Terveystieteiden **hoitotarvikejake-
lusta** saa maksuttomia suojia, jos rakon
ja suolen säätelyongelmat aiheuttavat
pidätysvaikeutta.

Omaishoito on kotihoidon vaihtoehto.
Hoidolliseen vastuuseen sitoutu-
nut läheinen on oikeutettu rahalliseen
palkkioon, jota korotetaan asteittain
omaishoidon sitovuuden lisääntyessä.
Omaishoitajalle kuuluvat lakisääteiset
vapaapäivät, mutta jaksamista voidaan
tukea muillakin tavoin. Omaishoitajan
vapaapäivien aikana sairastava voi totu-
tella lyhytkestoiseen kodin
ulkopuoliseen hoitoon. Lisätietoa saa
Omaishoitajaliitosta.

Toimintarajoitteiden lisääntyessä on
huolehdittava, että läheisen kuormitus
pysyy kohtuullisena. Kun avun tarve on
runsasta, sairastava asuu yksin tai lähei-
sen voimavarat ovat rajalliset, kodin ul-
kopuolella järjestettävä **asumispalvelu**
on hyvä vaihtoehto. Muutos voi tuntua
vaikealta sekä sairastavalle että läheisel-
le. Se voi kuitenkin auttaa säilyttämään
suhteen alkuperäisen merkityksen, joka
voi olla vaikkapa parisuhde, sisarus-
suhde tai vanhemman ja lapsen välinen
suhde. Kun läheinen vapautuu hoiva-

vastuusta, aikaa jää enemmän muunlaiselle yhdessäololle. Vammaispalvelujen myöntämisestä palveluasumista ei peritä asiakasmaksua, mutta varsinaiset asumisen kulut maksetaan tavanomai-

seen tapaan. Yleensä ikääntyneiden asumispalvelusta peritään tulosidonnainen asiakasmaksu. Pienituloisen on oikeutettu Kelan **asumistukeen**.

Tulevan ennakointi ja asioiden hoito

Harkintaa vaativia päätöksiä ja hankintoja on hyvä pohtia luotettavan läheisen kanssa. **Valtakirjalla** voi oikeuttaa läheisen myös hoitamaan valikoituja asioita. **Edunvalvontavaltuutuksella** kannattaa ennakkoon määritellä, kenelle haluaa siirtää laajemman vastuun omien asioidensa hoitamisesta siinä vaiheessa, kun itse on siihen kykenemätön.

Alkuperäinen edunvalvontavaltakirja annetaan säilytettäväksi valtuutetulle, joka voi lääkärintuomion perusteella hakea sen vahvistamista **Digi- ja väestötietovirastosta** (DVV). Juridisten asiakirjojen laatimiseen on suositeltavaa käyttää asiantuntijaa.

Kun sairastava menettää kykynsä hoitaa asioitaan ja hänellä ei ole edunvalvontavaltuutusta, haetaan DVV:sta **edunvalvontaa**. Sairastava voi allekirjoittaa hakemuksen, mikäli ymmärtää asian merkityksen. Hakemukseen liitetään lääkärintuomio, joka vahvistaa toimintakelpoisuuden ja edunvalvonnan tarpeen. Muussa tapauksessa DVV:lle voi ilmoittaa edunvalvonnan tarpeesta olevasta henkilöstä. Edunvalvojana voi toimia luotettava läheinen tai yleinen edunvalvoja. Taloudellisten tukien ja palvelujen hakeminen kuuluu edunvalvojan tehtävään.

”Olen tehnyt hoitotahdon ja edunvalvontavaltuutuksen.

Palvelusuunnitelma minulle on myös tehty. Asun vielä kotona ja liikun rollaattorilla. Selviydyn arjesta kotihoidon työntekijöiden ansiosta. Kun kuntoni heikentyy, menen mielelläni hoitokotiin.”

Omaisuuutta koskeva **testamentti** kannattaa laatia ajoissa. Lisäksi toiveet sairauden edenneen vaiheen hoidosta olisi hyvä ottaa esille jo alkuvaiheessa, sillä mielipiteiden ilmaiseminen voi myöhemmin olla vaikeaa. **Elämänlaatutestamenttiin** on mahdollista kirjata itselle merkityksellisiä arkielämän käytäntöjä, joista toivoo läheisten ja hoitohenkilökunnan huolehtivan. **Hoitotahdon** avulla sairastava voi määritellä, milloin elämää lyhytaikaisesti pidentävistä tai elintoimintoja keinotekoisesti ylläpitä-

vistä hoitotoimista luovutaan. Keskustelu hoitohenkilökunnan kanssa auttaa valintojen tekemisessä. Hoitotahdon voi tehdä sähköisesti Omakantajärjestelmässä tai kirjallisesti todistajien vahvistamana. Asiakirjan pätevyyden voi varmistaa lääkärinlausunnolla, josta ilmenee tekijän kelpoisuus asiakirjan laatimiseen. Hoitotahdosta kannattaa kertoa läheisille ja hoitavalle lääkärille. Halutessaan voi laatia myös **hautajaissuunnitelman**, josta seurakunnat ja hautausoimistot antavat lisätietoa.

”Omien tunteiden ja kokemusten kertominen helpotti henkistä ahdistusta. Toisilta kuullut kokemukset ja selviytymiskeinot auttavat varmasti arjessa.”

”Kurssilta sain hyviä ohjeita elämässä eteenpäin, käytännön juttuja ja byrokratiaa. Tieto lievitti pelkoa tulevasta”

Älä jää yksin – liitto ja yhdistykset tukenasi

Vertaisten kanssa keskusteleminen voi helpottaa sairauteen sopeutumista. Parkinson-yhdistykset ympäri Suomen tarjoavat tukea myös epätyypillisiä parkinsonismisairauksia sairastaville ja heidän läheisilleen. Tietoa yhdistyksistä löytyy muun muassa Liikehäiriösairauksien liiton kotisivuilta. Liitosta voit pyytää myös Parkinson plus -läheisen vertaistukihenkilön yhteystiedot.

Liikehäiriösairauksien liitto järjestää verkkovertaistapaamisia läheisille. Tapauksissa on mahdollisuus keskustella vertaisten kanssa, saada tietoa ja jakaa kokemuksia. Lisäksi läheisten tukena toimii Omaishoitajaliitto.

Osa sairastavista voi hyötyä Kelan kuntoutus- ja sopeutumisvalmennuskursseista, jotka on suunnattu muistisairauksia sairastaville. Mikäli sairaudessa painottuvat muistiongelmät, Muistiliiton palvelut voivat olla varteenotettavia. Muistiyhdistykset tarjoavat vertaistukea otsa-ohimolohkorappeumia sairastaville ja heidän läheisilleen.

Tutustu tarkemmin:

- ▶ www.liikehairio.fi
- ▶ www.muistiliitto.fi
- ▶ www.omaishoitajat.fi
- ▶ Facebook-ryhmä, johon voi liittyä: "Parkinson plus (MSA, PSP, CBD) läheisille ja potilaille"

Muita sairauksia, joihin voi liittyä parkinsonismin oireita

Myös useisiin harvinaisiin sairauksiin voi liittyä parkinsonismi muiden oireiden ohella. Osasta näistä sairauksista löytyy suomenkielistä tekstiä Liikehäiriösairauksien liiton kotisivuilta.

- Fahr-oireyhtymä
- Wilsonin tauti
- neuroakantosytoosi
- juveniili Huntingtonin tauti

- ▶ Huomaathan, että Liikehäiriösairauksien liiton kotisivuilla www.liikehairio.fi on lisää tietoa sairauksista. Kotisivujen palvelut-osiosta löydät tietoa sopeutumista tukevista kursseista, maksuttomista neuvontapalveluista ja liikuntaohjeita itsehoidon tueksi.

“Tiedon määrä sairaudesta ja sen aiheuttamista ongelmista lisääntyi kurssilla. Oli henkisesti tärkeää nähdä, että on muitakin, jotka sairastavat tätä harvinaista sairautta. Emme ole yksin!”

HERMOLLA-LEHTI

Hermolla on Liikehäiriösairauksien liiton julkaisema liikehäiriösairauksien erikoislehti, joka ilmestyy neljä kertaa vuodessa printtinä. Lehden sisältöjä löytyy myös artikkeleina ja uutisina kotisivuiltamme.

Mukana on mm. mielenkiintoisia artikkeleita ja haastatteluja, uutisia, tutkittua tietoa ja tukea.



Hermolla on jäsenetu

Jokainen Liikehäiriösairauksien liiton jäsenyhdistykseen liittyvä saa lehden kotiin postitettuna, mutta sähköistä lehteä voi lukea maksutta. Voit myös tilata Hermolla-lehden ilman jäsenyyttä.



Tutustu lehteen www.liikehairio.fi/liitto/hermolla-lehti

EPÄTYYPILLISET PARKINSONISMIT

- harvinaisia ja melko nopeasti eteneviä

OTSA-OHIMOLOHKORAPPEUMAT

- nuorella iällä alkavista muistisairauksista toiseksi yleisin



hoito on oireenmukaista ja säännöllinen
lääkärin seuranta on tarpeen



diagnoosi perustuu pääosin
kliiniseen tutkimukseen

OIRE

voivat alkuvaiheessa
muistuttaa Parkinsonin tautia



parannuskeinoa ei ole, mutta
oireita voidaan lievittää ja
apua on saatavissa

PSP =

progressiivinen
supranuklearinen
halvaus

MSA =

monijärjestelmä-
surkastuma

CBS =

kortikobasaalinen
oireyhtymä

FTLD =

otsa-ohimo-
lohkorappeumat

TAUDINKUVA

selkiytyy
useimmiten

3–5

vuoden kuluessa

Liikehäiriösairauksien liitto ry

Käsityöläiskatu 4 a 3. krs.
20100 Turku

p. (02) 2740 400
info@liikehairio.fi

liikehairio.fi



Liikehäiriösairauksien liitto

