

Suomen Lääketieteellisen Genetiikan Yhdistyksen (SLGY) järjestämään luento 28. 4.2014 Helsingissä osallistui 4 yhdistyksen jäsentä. Luennoimassa olivat Carina Wallgren-Pettersson Folkhälsanin perinnöllisyysklinikalta, professori Rodney Grahame UCL:sta ja ylilääkäri Harri Hämäläinen HUS:n fysiatrian poliklinikalta. Kirjoitus on kiertänyt fysiatrian erikoislääkäri, LL Harri Hämäläisellä ja perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri, dosentti Ilkka Kaitilalla ja saanut heiltä hyväksynnän.

\*\*\*\*\*

**Rodney Grahame**, valkohiuksinen professorismies, toimii lääkärinä Lontoon Yliopiston collegen (UCL) yliliikkuvuusyksikössä. Yksikkö on perustettu 2010, samana vuonna kun tutkimusten perusteella oli jo selvää, että kyseessä on sairaus, joka aiheuttaa etenevän toimintakyvyttömyyden. Yliliikkuvuusyksikössä on yliliikkuvuusoireyhtymille niin diagnosointi kuin kuntoutus saman katon alla. Mukana tiimissä on osajia, jotka hallitsevat reumatologian, pediatrian, genetiikan, neurologian, neurogastroenterologian, fysioterapian, toimintaterapian, ammatillisen terapian, psykiatrian, psykologian, podiatrian, ortopedian ja urogynekologian. Keskukseseen on saatu pikku hiljaa kasattua tästä oireyhtymästä kiinnostuneita eri alojen taitajia.

Aivan luennon aluksi Grahame kertoi työstään ihotutkimuksien parissa, ja niistä seuranneista oivalluksista ja pitkäaikaisesta yhteistyöstään geneetikko Peter Beightonin kanssa. Grahame kertoi myös taustoja yliliikkuvuusoireyhtymän löytämisen ajoilta. Siitä, kuinka Iso-Britanniassa aivan yhtä aikaa niin reumatologit kuin geneetikot kehittivät näkemyksiään aiheesta. Vuosikymmenien saatossa, 60-luvun lopulta alkaen, kummankin linjan tutkijat päätyivät samoihin johtopäätöksiin. 1967–68 lähtökohta oli se, että yleiseen nivelten yliliikkuvuuteen liittyy luusto- ja lihasperäisiä oireita ja kipuja. Tuossa vaiheessa vielä ajateltiin, että ko. ihmiset ovat muutoin aivan normaaleja. Tämä ajatusmalli oli Grahamen mukaan suuri virhe, joka yhä heijastuu ajattelutapoihin.

Uusina huomioina 1970- ja 1980-lukujen aikana tutkimukset varmistivat, että yliliikkuvien ihmisten oireet menevät limittäin muiden perinnöllisten sidekudossairauksien oireiden kanssa. Ymmärrettiin, että iho ja ulkomuoto viittaavat mm. Marfanin syndroomaan, vaikka kyseisillä tutkittavilla ei olekaan Marfania. Yliliikkuvien potilasryhmällä löytyi myös verrokkeja huomattavasti enemmän kohdun- ja suolen laskeumia ja esiinluiskahduksia, kroonista kipua ja autonomisen hermoston epävakautta sekä ruuansulatuselimistön toimintahäiriöitä (kipu, turvotus, pahoinvointi, refluksi, oksentaminen, ripuli, hidastunut suolensisällön eteneminen ja jopa aliravitsemus sekä gastropareesi). Oireet tuntuivat liittyvän voimakkaasti yliliikkuvuuteen, joka näkyvimpänä oireena keräsi tuolloin ja kerää yhä liikaakin huomiota. Luennon lopuksi geneetikko Ilkka Kaitila ehdottikin oireyhtymän nimen muuttamista, jotta ymmärrettäisiin paremmin kyseessä olevan koko elimistön toimintaa koskettava, multisysteeminen sairaus.

Kipuun liittyvät tutkimukset vahvistivat, että jatkuvat päänsäryt olivat mukana oirekuvassa 50 % tutkituista ja jaksottaiset, voimakkaatkin ruuansulatuselimistön kivut läsnä 1/3 elämässä. Unihäiriöitä koki tutkittavista 70 %, fyysinen toimintakyky oli tutkimuksessa

heikentynyt 70 % ja seksuaalinen toimintakyky 45 % tutkittavista. Tutkimuksen mukaan kipu alkoi 40/45 tutkittavalla jo lapsena tai teini-iässä, ja toisen tutkimuksen mukaan kehittyy kipuhäiriöksi ajan myötä. Näin ollen kipu on etenevää, vaikuttaa uneen ja toimintakykyyn.

2014 on päädytty käsitykseen, jonka mukaan geenivirheen aiheuttama muutos sidekudoksessa aiheuttaa biomekaanisia seuraamuksia eli sidekudoksen muutokset vaikuttavat kehon liikkeisiin, liikkumiseen, voimantuottoon – jopa liikkumisen neuraaliseen säätelyyn, hermolihasjärjestelmään. Trauma ja ylikäyttö voivat aiheuttaa vaurioita, joista parantuminen on normaalia vaikeampaa ja seuraamukset suurempia. Grahamen mukaan on tutkimusten valossa myös aivan selvää, että tutkituilla potilailla on neurofysiologisia vikoja: voimistunut kivun havaitseminen, asentoaistin häiriöt, autonomisen hermoston epävakaas, resistenssi puudutteille sekä aivojen ja selkäytimen alueen muutokset (Chiari 1, cranioservikaalinen epävakaas, selkäytimen liekaantuminen). Kaiken kaikkiaan, kyse on uusimpien käsitysten mukaan koko elimistöön vaikuttavasta, multisysteemisestä sidekudossairaudesta. Tätä sairastavat tarvitsevat Grahamen mukaan ehdottomasti diagnoosin kohdalleen, jotta saavat sen avun ja hoidon, oikeanlaisena, mitä tarvitsevat. Tähän liittyy se ongelma, että usein apu tulee myöhään, eri tutkimusten mukaan joko keskimäärin 10 tai jopa 22 vuotta oireiden alkamisen jälkeen (UCL:n tutkimus ja Orphanetin tutkimus). Graham painottaa, että yliliikkuvuusoireyhtymiä voi hoitaa, ne vaativat hoitoa – ilman hoitoa ei saa jättää!

Yliliikkuvuusoireyhtymä vaikuttaa voimakkaasti elämänlaatuun. Sairaus koskee usein nuoria, hyvin motivoituneita ihmisiä, jotka joutuvat syrjään parhaassa iässä. Omat ongelmansa aiheuttaa usein se, että tietämättömyyden takia oireita pidetään psyykkisinä.

Yliliikkuvuusoireyhtymää sairastavien laiminlyönti ja sairaiden toimintakyvyn ongelmien huomiotta jättäminen on Grahamen mielestä todella väärin. Kun esimerkiksi kipua ei uskota ja hoito laiminlyödään, ovat fyysisten seuraamusten lisäksi kumppaneina psykososiaaliset jälkiseuraamukset – toimintakyky heikkenee ja ihminen joutuu kaiken tämän takia erilleen muusta yhteiskunnasta. Seuraa ahdistusta, masennusta, ylipainoa, työkyvyttömyyttä, eristäytymistä, katkeruutta. Kuitenkin yhtä aikaa lihaksisto ja luusto ovat sairastavilla suurelta osin kunnossa eli sairaus ei aiheuta samanlaista vahinkoa kuin esimerkiksi lihassairaudet, ja kuntoutus on mahdollista.

Tiivistetysti voidaan sanoa, että sidekudoksen löysyys johtaa ei-tulehdukselliseen nivel-/selkäydinperäiseen kipuun, nivelten subluksointiin ja luksaatioihin (eli virheasentoihin ja osittaisiin ja täysiin sijoiltaan menoihin), jänteiden, lihasten, nivelsiteiden ja näiden kiinnityskohtien vaurioihin, lattajalkoihin, tyriin, suonikohjuihin, lantionpohjan alueen ongelmiin. Ongelmia ei siis todellakaan ole vain nivelissä, vaan joka puolella. Lopulta kehittyy kipuhäiriöitä, liikkumisen pelkoa ja näiden seurauksena lihasten heikentyminen. Lisäksi laaja-alainen krooninen kipu, uupumus, ortostaattinen intoleranssi ja asentoriippuvainen takykardia ovat yleisiä oireita. Eniten häiritseviksi ongelmiksi tutkittavat itse kokevat kivun, uupumuksen, päänsäryn, pyörtymiset, vaikutukset mielialaan ja maha-suolialueen ongelmat.

Grahame myös luetteli riskit, jotka liittyvät yliliikkuvuusoireyhtymien hoitoon:

- ei osata diagnosoida
- jätetään ottamatta huomioon
- laiminlyödään hoito
- hoidetaan sopimattomasti (väärä lääkitys, liian raju manipulointi)
- kirurgiset toimenpiteet: riski sekä liiallisiin että liian vähäisiin toimiin, kun joko ei tajuta mahdollisia seuraamuksia tai pelätään seuraamuksia liikaa
- potilaat jätetään yksin selviytymään