

Suomen Dystonia-yhdistys ry – Finlands Dystoni-förening rf
c/o Stefan Taubert
Kantohaka 2 E 17, 02410 Kirkkonummi
stefan.taubert@gmail.com
p 050 373 1717
www.dystoniayhdistys.com



Lausunto Sosiaali- ja Terveysministeriölle: Toiminnallisten häiriöiden hoidon järjestäminen

Suomen Dystonia-yhdistys ry – Finlands Dystoni-förening rf (jatkossa SDY-FDF) kiittää mahdollisuudesta lausua suositusluonnoksesta ”Toiminnallisten häiriöiden hoidon järjestäminen”.

Keskeinen viesti

SDY-FDF pitää ongelmallisena, että taulukossa 1 on esitetty ”dystonia” esimerkkinä toiminnallisesta häiriöstä. SDY-FDF olettaa, että tarkoituksena on ollut viitata tässä dystoniaan oireena eikä erillisenä sairautena. Tämä asia tulisi käydä selvästi ilmi suositustekstissä.

Dystonia on elinikäinen neurologinen harvinainen sairaus, joka ilmenee eri tavoin riippuen mihin lihasryhmään se vaikuttaa. Dystoniaoireita esiintyy myös useissa muissa sairauksissa kuten joissain mitokondriotaudeissa [1,2].

Ehdotus: SDY-FDF ehdottaa, että dystonia-sana korvataan taulukossa 1 esimerkiksi suomenkielisellä dystonia-oireeseen viittaavalla termillä ”toiminnallinen lihasjänteyden säätelyhäiriö”.

Perustelu: Dystonia neurologisena sairautena, joka lukeutuu harvinaisiin sairauksiin, tulisi selvästi terminologiassa pitää erillään toiminnallisista lihasjänteyden säätelyn häiriö –oireista, eli toiminnallisista dystonia-oireista. Riskinä on muuten, että suositus luetaan niin, että dystonia aletaan pitämään ensisijaisesti toiminnallisena häiriönä eikä neurologisena sairautena. Työryhmän luonnoksessa (s. 4-5) todetaan, että ” *On myös huomattava, että pieni osa epäselviksi jäävistä toiminnalliselta vaikuttavista oireista liittyy toistaiseksi tunnistamattomiin, esim. ns. harvinaisiin sairauksiin*”. Dystonian osalta tämä on aivan keskeistä. Perusteluiden taustat avataan hieman tarkemmin alla.

Taustatietoja dystoniasta

Alla esitetään hieman tarkemmin dystonia sairautena ja sen diagnosoinnin haasteet, taustaksi SDY-FDF:n yllä mainitulle ehdotukselle. Joihinkin lähteisiin on viitattu esimerkinomaisesti.

Dystonia oireena:

Dystonia on lihasjänteyden säätelyhäiriö ja oireena dystoniaa esiintyy useissa neurologisessa sairaudessa kuten esimerkiksi Parkinsonin taudissa. Dystoniaa voi myös esiintyä esimerkiksi eräiden Parkinsonin tautiin käytettävien lääkkeiden sivuvaikutuksena.

Dystonia sairautena

Usein sanalla dystonia viitataan kuitenkin neurologiseen sairauteen, joka vaikuttaa pysyvästä jonkun lihaksen tai lihasryhmän jätneyden säätelyyn. Sairaus ilmenee lihaskramppeina, lihasväännöistä johtuvista virheasentoina, vapinana ja usein kipuna. Dystonia voidaan luokitella riippuen siitä, mihin lihasryhmään se vaikuttaa. Servikaalinen dystonia, joka on tavallisin dystoniamuoto, vaikuttaa niskan alueen lihaksiin ja ilmenee pään virheasentoina tai vapinana. Kasvojen alueella esiintyy dystonia esimerkiksi silmäluomien dystoniana (blefarospasmi) tai suun alueen dystoniana (oromandibulaarinen dystonia), taikka näiden yhdistelmänä (Meigen syndrooma). Blefarospasmi vaikuttaa siten, että silmäluomet painuvat silmän alueen lihaskramppien johdosta kiinni, mikä johtaa siihen, että potilas voi olla käytännössä sokea ajoittain. Tällöin puhutaan tavallisesti ”*toiminnallisesta sokeudesta*” vaikka kyseessä ei ole toiminnallinen häiriö vaan neurologisen oireilun seurauksena aiheutuva ”sokeus”, sinänsä itse silmien toimintaan se ei vaikuta. Muusikoiden kramppina tai kirjoittajan kramppina tunnettu dystonia vaikuttaa taas usein sellaiseen lihasryhmään jota on yksipuolisesti rasitettu pitkään, jolloin on mahdollista, että osasyynä on rasitus. Lisäksi dystonia voi ilmetä raajoissa tai kehossa, tai olla yleistynyt jolloin se vaikuttaa useissa eri lihasryhmissä.

Dystonian syitä

Dystonia on neurologinen sairaus, jonka taustalla on lihasjätneyden säätelyn häiriö. Se on usein pidetty tyvitumakkeen toimintahäiriönä, mutta myös jotkut muut aivon alueet saattavat olla mukana [3,4]. Dystonia ei ole psyykinen sairaus, vaikka se on aikoinaan yleisesti sellaisena pidetty. Psykogeenistä muotoa tosin tunnetaan, katso alla. Dystonia on joissain tapauksissa perinnöllistä ja dystoniaa aiheuttavia DYT-geenejä on luokiteltu jo 27 kappaletta, joiden lisäksi on useita muita perinnöllisiä neurologisia sairauksia, joissa dystonia on ainakin osaoire.

Useimmissa tapauksissa dystonia on elinikäinen sairaus, jonka oireita hoidetaan tänä päivänä botuliinipistoshoidolla [5], lääkityksellä (esim. relaksantteja ja kipulääkkeitä) sekä vaikeissa tapauksissa syväaivostimulaatioleikkauksella (DBS). Myös fysioterapia ja jossain tapauksissa toimintaterapia ovat olennaisia. Kuitenkin on huomioitava, että toistaiseksi dystoniaan ei ole parantavaa hoitoa, vaan toistaiseksi hoidetaan oireita. Dopaherkän dystonian kohdalla lääkeaineena on levodopa, joka korvaa kehosta puuttuvan levodopan.

Dystonian diagnosointi

Dystonia lukeutuu harvinaisiin sairauksiin, joskin se on suhteellisen yleinen harvinainen sairaus ja Suomessa lienee noin 2000-2500 dystoniaa sairastavaa. Toisaalta eri dystonian muodot näyttäytyvät hyvin erilaisina ja diagnosoitavana ne näyttävät siksi käytännössä eri sairauksina, jolloin jokainen dystoniamuoto erillään on tuntuvasti kollektiivista esiintyvyyttä harvinaisempi. Perinnöllisten dystonioiden tunnistaminen on parantunut uusien laajojen geenipaneelien myötä, mutta useimmilla dystoniaa sairastavilla diagnoosi on kliininen. Osaltaan tämä johtuu siitä, että useimmiten aivoissa ei ole muodollisia muutoksia. Joidenkin dopaherkkien dystoniamuotojen osalta voidaan saada indikaatiota selkäydinkokeesta, mutta analyysit ovat hankalia ja analysoitavia aineita on useita. Siksi näissäkin tapauksissa kliininen diagnoosi tai todettu levodopa-lääkeväste riittävät diagnoosiin. Moni dystoniaa sairastava odottaakin diagnoosia useita vuosia oireiden pahetessa.

Diagnosoinnin vaikeus on keskeinen syy siihen, että pitää olla erityisen varovainen käyttäessään termiä dystonia toiminnallisten häiriöiden listauksessa.

Toiminnallinen dystonia

Dystoniasta tunnetaan myös toiminnallisia muotoja, kuten psykogeeninen dystonia [6]. Diagnosointi ja hoito edellyttävät tällöin monialaista yhteistyötä. Toisaalta toiminnallisen dystonian diagnosointi ei ole yksiselitteistä [7]. Lisäksi sekundaarinen dystonia voi syntyä lääkkeiden sivuvaikutuksena, jolloin dystoniaoireet useimmiten häviävät, kun lääkitys lopetetaan.

Suomen Dystonia-yhdistys

SDY-FDF:llä on ainoa valtakunnallinen dystonia-potilaiden yhdistys Suomessa ja yhdistyksellä on n. 850 jäsentä, joista dystoniaa sairastavia on n. 820. Yhdistys on toiminut 20 vuoden ajan ja sillä on n. 20 vertaistukiryhmää ympäri Suomea.

Lisätietoa

Lisää dystoniasta suomeksi on luettavissa Suomen Dystonia-yhdistyksen verkkosivuilta:

<http://www.dystoniayhdistys.com/fi/Mit%C3%A4+dystonia+on%3F.html>

sekä Parkinson-liiton verkkosivuilta: <https://www.parkinson.fi/dystonia-1>

Lähteitä

1. R. Ghaoui ja C. M. Sue, Journal of Neurology (2018) 265:1230-1240
2. <https://www.dystonia-foundation.org/what-is-dystonia/forms-of-dystonia/secondary-dystonia/more-on-secondary-dystonia>
3. A. Tewari et al., Movement Disorders (2017) 32: 1537-1545
4. R. Kaji et al., Journal of Neurology Neurosurgery and psychiatry (2018) 5: 488-492
5. <http://www.kaypahoito.fi/web/kh/suosituksset/suositus?id=nak00427>
6. <https://www.dystonia-foundation.org/what-is-dystonia/forms-of-dystonia/psychogenic-dystonia/more-on-psychogenic-dystonia>
7. M. J. Edwards ja K. P. Bhatia, Lancet Neurology (2012) 11: 250-60.

Toivomme teidän ottavan lausuntomme huomioon suosituksen jatkotyöstämisessä. Annamme mielellämme lisätietoja.

Suomen Dystonia yhdistys ry – Finlands Dystoni-förening rf puolesta,

Jukka Sillanpää
puheenjohtaja

Stefan Taubert
varapuheenjohtaja