

Notkeusoireyhtymien työ- ja toimintakyky, uutta arviota

Notkeus oireyhtymille; M35.7, Q79.6 ja cutis laxa, on tyypillistä ilmiön suuri vaihtelu, jopa samankin diagnoosin sisällä., Oireiden kirjo vaihtelee myös huomattavasti perheen sisällä eri sukupolvien välillä. Osalle notkeista on notkeudesta hyötyä ja he voivat saada notkeutensa avulla ammatin esim baletti, voimistelilu tai sirkus. Osa kuitenkin kärsi notkeudesta niin että kyseessä sairaus ja jopa vielä niin että on vaikeasti invalidisoitunut notkeuden vuoksi. Suomessa ei ole tutkittu notkeusoireyhtymien esiintyvyyttä eikä vaikeusasetta.

Yleisesti notkeutta pidetään terveyden merkinä; ”et voi olla kipeä kun olet niin notkea”. Suomessa hoitojärjestelmät ja -kulttuurit tunnistavat huonosti notkeuden ihmisten ongelmia. Suuri osa hoitomenetelmistä on kehitetty jäykille ihmisille ja liikkuvuutta pyritään lisäämään erilaisin harjoituksen ja venytyksin. Notkeilla tämä lähestymistapa voi pahentaa tilannetta.

Työkyvyn arviointi notkeiden potilaiden kohdalla on vaativaa tarvitaan laajaa toimintakyvyn arviota, jossa pitää ottaa huomioon notkeiden ihmisten erityisongelmat. Perusongelmana on tuottaa pitkäkestoisesti staattisia ja dynaamisia voimia ja ylläpitää jatkuvasti samaa asentoa. Notkeat ihmiset pystyvät lyhyisiin nopeisiin suorituksiin; esim., sormikoukussa voima riittää lyhyeksi aikaa ja sitten tulee periksiantamisen tuntuma.

EDS-potilaiden toimintakykyä on selvitetty useissa maissa. USA:ssa aineistossa oli 58 henkilöä, naisia 53. Kaikissa EDS ryhmissä oli runsaasti eri leikkauksia, toimintakyvyssä oli merkittäviä rajoituksia ja kivut olivat vaikeita erityisesti III. Työssä oli 48 %, työttömiä 7 %, opiskelijoita 18 % ja kotiäitejä 22% (Stanitski 2000). Belgiassa työssä oli 37%, työttömiä 63% ja sairaseläkkeellä 38 % (Rombaut 2011). EDS IV ryhmässä elinikä on lyhyt vain 40 v. Näiden kahden tutkimuksen välillä EDS potilaiden hoidossa tai lääkityksissä yms ei juurikaan ole tapahtunut kehitystä. vrt esim. reumapotilaat, joille on kehitetty tehokkaat hoidot.

Toimintakyvyn perusteella tehty jako neljään eri luokkaan (ehdotus SVillanen).

Tällöin diagnoosi (M35.7 tai Q79.6) on tehty kussakin ryhmässä ko suositusten mukaan

1. notkea ihminen, notkeudesta ei ole haittaa. Iho voi olla pehmeä, läpikuultava, myös Beightonin kriteerit voivat olla yli 5/9-9/9, nivelet eivät kuitenkaan luksoidu kyky tuottaa suuriakin staattisia ja dynaamisia voimia on hyvä, koordinaatio on hyvä. Kivut eivät ole poikkeuksellisia ja peruskivulääkityksen ja puudutusten teho on hyvä.
2. notkea, lievä haitta, eo kriteerit täyttyvät, mutta potilaalla on ajoittain kipuja , vaikeuksia tuottaa pitkiä aikoja kestovoimaa ja , nivelet eivät luksoidu, sormien nivelet eivät luksoidu ja pinsettiote on pitävä. kävely sujuu epätasaisessa maastossa, portaiden nousu onnistuu. alle 10 kg taakkojen kanto onnistuu. pitkäkestoinen esim. yli tunnin seisominen tai istuminen kivuliasta. pitkäkestoinen päätetyöskentely yhtäjaksoisesti ajoittain kivuliasta henkilökohtaisen hygienian voi hoitaa ja saa kengät ja vaatteet päälle. Selkäkipuja ja niskakipuja voi olla.

terveydenhuollon tukitoimet: lyhytkestoiset kipulääkitykset, ei opiaatteja, stabiloivat harjoitukset, koordinaatio, apuvälineitä, työnkuvan keventäminen ja monipuolistaminen ns kevyt liikkuva työ. Kouluttautuminen on hitaampaa ja työnvaihdoksia voi tulla. Ammatinvaihdoksia.

3. Keskivaikea. Huomattavia ongelmia tuottaa keskisuuria staattisia ja dynaamisia voimia. Ote ei pidä. Sormien pikkunivelet luksoituvat, pinsettiote ei pidä, olat, polvet, nilkat tai lonkat luksoituvat, keskiraskaassa kuormituksessa. Taakkojen ja kassien kantaminen onnistuu lyhyt kestoisesti. Kävely onnistuu kuivalla tasaisella maalla tai tiellä. Epätasainen maasto ja luikkaat kelit hankalia. Vaatteiden pukemisessa vaikeuksia, tiukkoja vaatteita ei voi käyttää, tukisukkia tai tiukkoja kenkiä ei saa jalkaan, saappaita ei saa pois jaloista. Tukan pesemisessä ongelmia. Käsiä on huonoa. Tietokoneella kirjoittaminen hidasta. Mappien ottaminen hyllystä on vaikeaa. Purkkeja tms ei saa auki. Joukko muita ongelmia, runsaasti mustelmia, vuotoja joiden syynä voi olla erilinen vuotohäiriö tai arteria ruptuura. leikkauksia, rytmihäiriöitä, rectumprolepseja, suolistointoimintaongelmia, lihasheikkouksia, huimausta, kipuja, joihin lääkitykset ja hoidot tehoavat huonosti, puudutteet eivät toimi. selkä ja niskakipuja. hampaistossa ongelmia.

terveydenhuollon tukitoimet: tarvitsevat pitkäjänteistä hoitoa ja kuntoutusta, apuvälineitä, työnkuvan muutoksia, mahdollisesti uudelleen koulutusta. työura on tavallista lyhyempi. työura on katkonainen.

4. vaikea. huomattavia ongelmia koko iän. vaikeuksia ADL toiminnoissa, pukemisessa, pesemisessä, tasapainossa, ruuanlaitossa. liikkuminen vaikeaa, lihaskoordinaatio vaihtelee (MS:n kaltainen tilanne), niveliä luksoituu jo levossakin esim. yöllä. vaarallista käyttää julkisia kulkuneuvoja – esim. raitiotievaunun nykäisy voi luksoida olan. kivut ovat hankalia lisäksi suolistotoiminta ongelmia, huimausta, rytmihäiriöitä, selkä ja niskakipuja, purenta ja hammasongelmia. TMN-nivelet luksoituvat. Leukalukkoja on. Purentaongelmat voivat olla niin suuria, että ruuan joutuu soseuttamaan. Vuotongelmat voivat olla henkeä uhkaavia.

Terveydenhuollon tukitoimet: liikkumisen apuvälineet, sähköpyörätuoli, kyynersauvat, ortoosit, erityisjalkineet, runsaasti muita apuvälineitä, inva- asunto, henkilökohtainen avustaja. Työura on huomattavan poikkeava – itse asiassa nämä potilaat eivät saaavuta työelämää saati ammattia, osa pystyy kyllä opiskelemaan mutta opinnot viivästyvät ja viivästyvät. Ns.kiinnittymistä työelämään ei tapahdu. Työvuosia on vähän tai ei ollenkaan. Tukitoiminen tarve on jatkuvaa.

Tehokasta kipulääkitystä ei löydy. Osa hyötyy opiaateista, mutta ongelmana on se, että edessä on vuosien käyttö. Kipujen luonne ja merkitys on myös poikkeava. Lihasten ja jänteiden ylivenyvyys tekee sen, että kipuaistimus ei ehkä ole sama kuin meillä jäykillä. .

Kuntoutus suunnataan arjen ongelmiin ja liikkumisen ja toimintojen ohjauksessa neurologinen kuntoutusote (MS:n kaltainen tilanne) voisi olla tarpeen perinteisen tules-kuntoutuksen sijaan. Nämä potilaat ovat usein vaikeavammaisia ja ovat Kelan tukitoimien ja sosiaalitoimen vastuulla.

Tietoja Suomen tilanteesta diagnoosien M35.7 ja Q 79.6 (I,II,III) hoitojen, sairaslomien, työkyvyn ja työeläkepäätöksien suhteen ei ole käytettävissä. Kyseessä on NS rare disease (EU) tilanne harkitaan aina yksilöllisesti Suuri vastuu on ko lausuntoja tekevällä lääkärillä. Hänen tulisi tunnistaa tilanne kokonaisuutena ja osata luokitella eri löydökset vaikeusasteen mukaan. Yhtä suuri vastuu on asiantuntijalääkärillä. Hänellä tulisi olla mahdollisuus hakea lisätietoa ko harvinaisista sairauksista ja tarvittaessa tulisi konsultoida muita asiantuntijalääkäreitä.

Nyt kun olen seurannut useiden kymmenien/jopa sadankin EDS potilaan elämää vuosien ajan jopa kymmenen vuoden ajalta olen tullut siihen tulokseen että näiden potilaiden elämä on jo lapsesta lähtien ollut poikkeavaa, koulumenestys ei ole kovin hyvä, ammatinvalinnassa on ongelmaa, työsuhteet ovat lyhyitä ja ammatinvaihtoja on runsaasti. Piilotyöttömyyttä on runsaasti. Suomessa että ulkomailla kotiäitien osuus on suuri. Irtisanomistilanteissa EDS potilaat ovat usein ensimmäisiä lähtijöitä. Työurat ovat rikkonaisia. Erityisen vaikea tilanne on silloin kun EDS potilas yrittää työhön paluuta monien kotiäitivuosien jälkeen. Usein aikaisempi ammatti on vanhentunut ja oikeastaan potilas on jäänyt kotiin osin siksi että ammatissa pärjäämisessä esim. hoitotyö oli jo ongelmia ennen raskauksia. Pelkään pahoin että pääministerimme esitykset kotiäitien työhönpaluusta eivät tässä potilasryhmässä tule toteutumaan kovin hyvin.

Espoo 011212

Seppo Villanen LL 240887
fysiatri,, yleislääket. erikl
kivunhoidon ja kuntoutuksen erit. pätevyys.