©Hanna Markkula







Hypermobiliteetti ja perinnölliset sidekudossairaudet – Hoito ja kuntoutus

- **15.2.2024**
- **Tehy ry**
- **Hanna Markkula**
- **Fysioterapeutti**

Käyttäjällä ei ole lupaa kopioida tai jakaa materiaalia ilman tekijän suostumusta.

©Hanna Markkula

Who Am I?

Hanna Markkula
Fysioterapeutti
hanna.j.markkula76@gmail.com

Klikkaa linkkejä, kuvia, lomakkeita ja artikkeleita! Pääset testilomakkeisiin, lukemaan artikkeleita sekä lisätietoon.

Ft Hanna Markkula on erikoistunut perinnöllisten sidekudossairauksien, ME/CFS:n ja Long Covidin ja kuntoutukseen.

Hanna toimi Duodecimin ”Krooninen väsymysoireyhtymä (ME/CFS) -Hyvä hoito -konsensussuosituksen” paneelissa sekä STM:n ”Valtakunnalliset lääkinnälliseen kuntoutukseen ohjaamisen perusteet” -oppaan Long Covid -osion asiantuntijana.

Hanna valittiin vuoden fysioterapeutiksi 2021, Mediuutisten kokoamalle terveysalan sadan vaikuttajan listalle vuonna 2022 ja kansainvälisen Long COVID Physion koulutuskomiteaan 2023-2025.



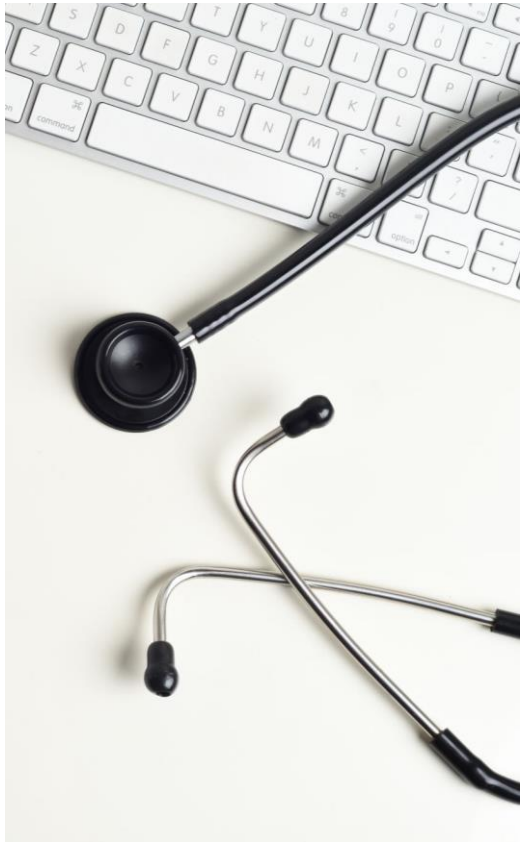
Lisämateriaalissa mm. apuvälineet, ortoosit, painevaatteet, pacing, lapset ja nuoret, uro- ja gynekologia, kirurgia, UCI, aivohermot, MCAS, diagnostiikka, alamuodot, vEDS, LDS

©Hanna Markkula

Käyttäjällä ei ole lupaa kopioida tai jakaa materiaalia ilman tekijän suostumusta.

Materiaali kliinisen työn avuksi

- Koulutus perustuu uusimpaan tutkimustietoon ja sisältää konkreettisia käytännön esimerkkejä. Lisänä kattava luentomateriaali, jota voit hyödyntää käytännön työssä!
- Materiaali on tarkoitettu käytettäväksi sähköisessä muodossa. Linkkejä, kuvia ja tutkimusartikkeleita klikkaamalla pääset testilomakkeisiin, artikkeleihin ja lisätietoon. Materiaali sisältää luentotallenteella olevan osuuden lisäksi lisämateriaalin. Videot case-potilaista voit katsoa tallenteelta.
- Lisämateriaalissa: apuvälineet, ortoosit, painevaatteet, teippaus, PEM/PESE-oire, pacing fatiikin hallinnan apuna, ME/CFS ja long COVID: Suositusten mukainen hoito ja kuntoutus, CHOP-protokolla dysautonomian kuntoutuksessa, aivohermot, vagushermoharjoitteet, yläkaularangan instabiliteetti: tutkiminen, hoito ja kuntoutus, syöttösolujen aktivaatio-oireyhtymä (MCAS), lapset ja nuoret, uro- ja gynekologia, kirurgiassa huomioitavaa, EDS, HSD, Marfan, OI: diagnostiikka, alamuodot, vaskulaarinen EDS, Loeys-Diezin oireyhtymä, tutkittua tietoa ja linkkejä lisätietoon.
- Perinnöllisten sidekudossairauksien oireistossa on päällekkäisyyksiä, mikä vaikeuttaa diagnosointia. Kliinisen kuvan ymmärtäminen ja soveltuvan hoidon toteutus on haastavaa, koska kuntoutujat ovat hyvin heterogeeninen joukko ja heillä on hyvin yksilöllinen oirekuva ja tarpeet.
- Hoito ja kuntoutus edellyttää moniammatillista yhteistyötä. Suuri osa potilaista tarvitsee kuntoutusta, apuvälineitä, ortooseja, koulu-, opiskelu- tai työtehtävien modifiointia, henkilökohtaista apua, asunnonmuutostöitä tai kuljetuspalveluita. Vaikeimmin sairaat ovat osittain tai täysin työkyvyttömiä. Toimiva yhteistyö kuntoutujan, terapeuttien, lääkärien, työterveyden, koulu- ja opiskeluterveydenhuollon, vammais- ja sosiaalipalveluiden sekä työnantajan ja opettajien kanssa onkin erittäin tärkeää.



©Hanna Markkula

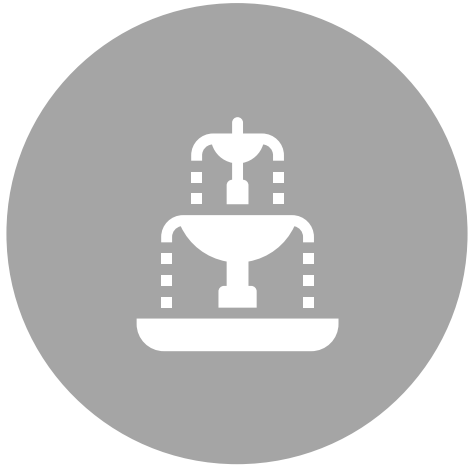


©Hanna Markkula

1. Tunnistan ko. sairauksien keskeiset oireet?



KYLLÄ



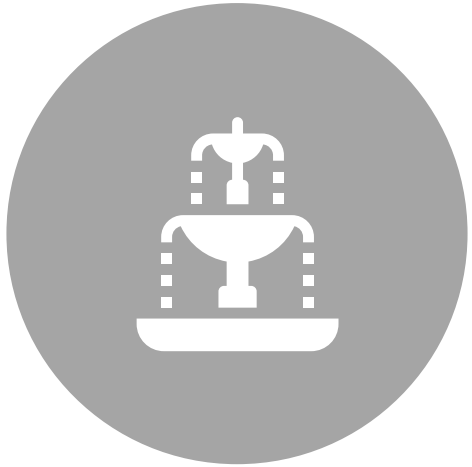
EN

©Hanna Markkula

2. Osaan ko. potilaiden tutkimisen ja toimintakyvyn arvioinnin perusteet?



KYLLÄ



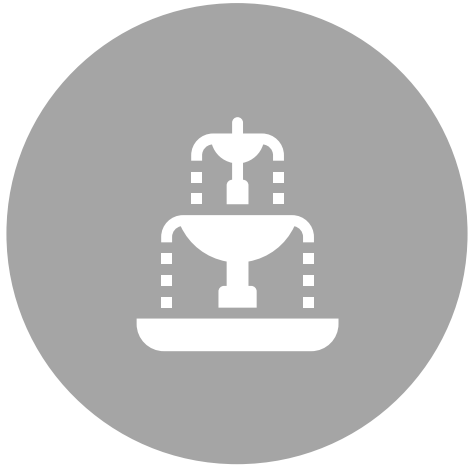
EN

©Hanna Markkula

3. Osaan ko. potilaiden hoidon ja kuntoutuksen periaatteet?



KYLLÄ



EN

©Hanna Markkula



The eye CANNOT see what the MIND does NOT know.

©Hanna Markkula





©Hanna Markkula

©Hanna Markkula

Mitä koulutuksessa otetaan haltuun?

Materiaali ja tallenne ladataan Tehyn jäsensivuille!

LÄPI KÄYTÄVÄ & LISÄMATERIAALI:

- EDS, HSD, Marfan, Osteogenesis imperfecta, Loeys Diez
- Dysautonomia ja PoTS
- Yläkaularangan instabiliteetti (UCI)
  - Russek et al. 2023: konsensussuosuositus
- Muut liitännäissairaudet ja –oireet
- Kliininen kuva, keskeiset oireet
- Haastattelu, tutkiminen, toimintakyvyn arviointi
- Hoito ja kuntoutus
- Rasitusintoleranssin vaikutus
- Apuvälineet, ortoosit ja painevaatteet

©Hanna Markkula



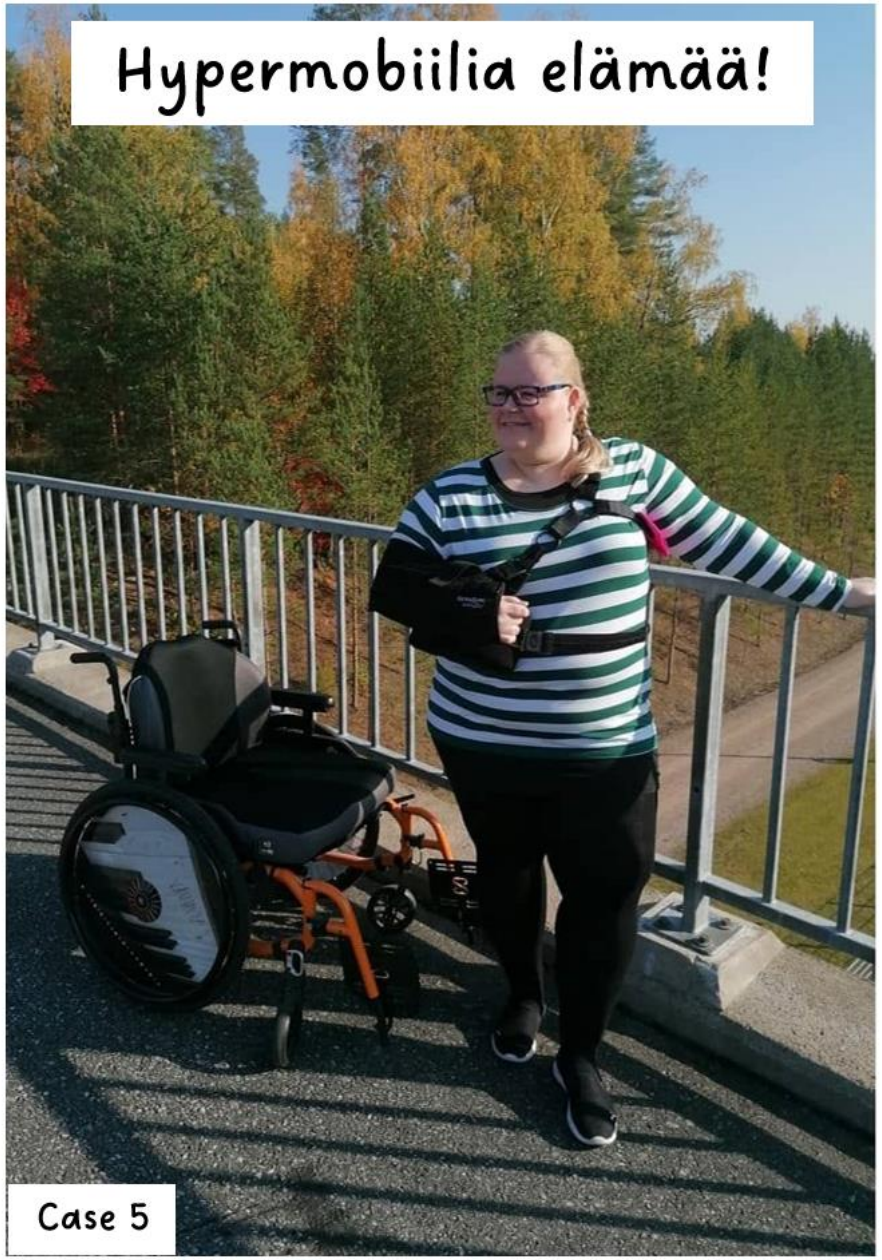
Johdanto

©Hanna Markkula













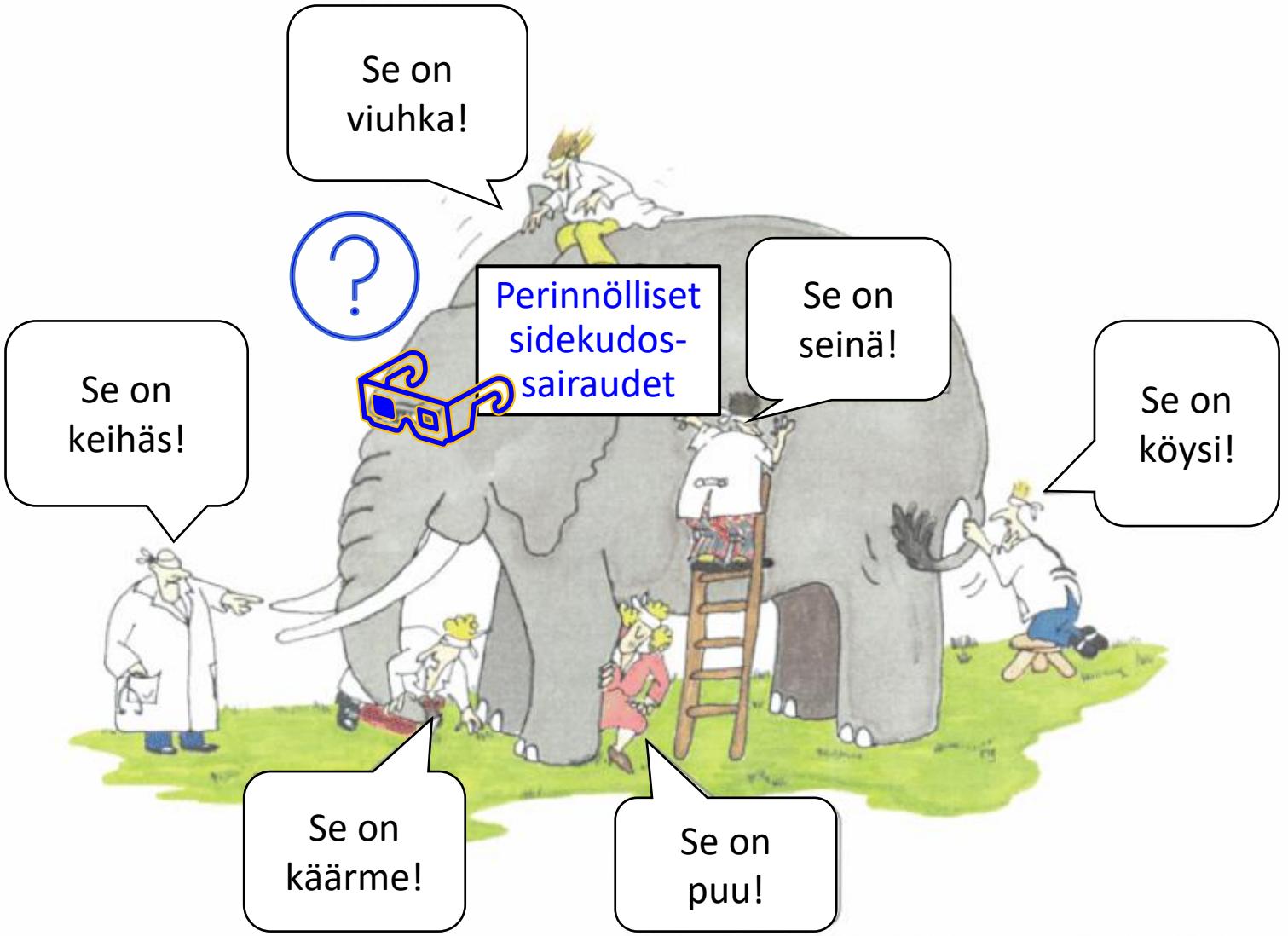
©Hanna Markkula

Safe
Pacing
Validated
Cure - Care
Individualized
Evidence-based
Symptom-titrated
Start low and slow
Time, not repetition
Movement, not exercise
Don't push through symptoms
Never take hope away
Listen
Believe

Johdantoa

- Multisysteemisiä, usein merkittävästi arjen toimintakykyä heikentäviä fyysisiä pitkäaikaissairauksia
- Parantavaa hoitoa ei ole, oireita voidaan lievittää ja arjen toimintakykyä edistää
- Moniammatillisuus, yksilöllisyys, oireenmukaisuus, jaettu päätöksenteko
- Kliininen kuva on hyvin monimuotoinen
- On ratkaisevan tärkeä ymmärtää, että ei ole olemassa yhtä kaikille sopivaa hoitoa/kuntoutusta
- Liitännäissairaudet ja -oireet tulee kartoittaa ja huomioida
- Stigma ja sen aiheuttamat mahdolliset haitat tulee tunnistaa
- Anna näyttöön perustuvaa **tietoa ja toivoa**, tue oireiden hallinnassa/ lievittämisessä, arvioi ja tue laaja-alaisesti arjessa selviytymistä.

©Hanna Markkula



Himmelfarb J et al. Kidney International 2002; 62: 1524

©Hanna Markkula

Hypermobiliteetti

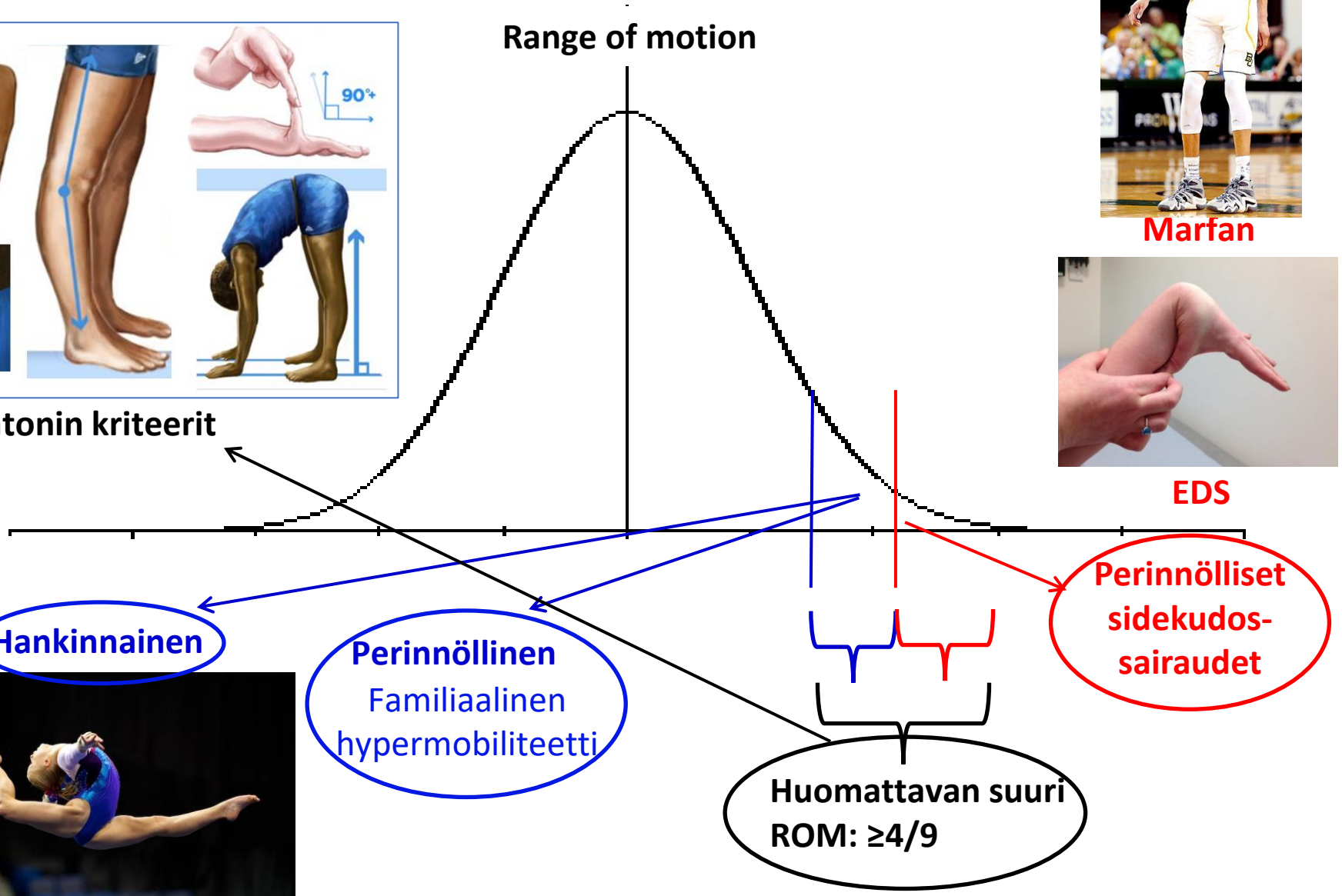


Beightonin kriteerit



Marfan

EDS



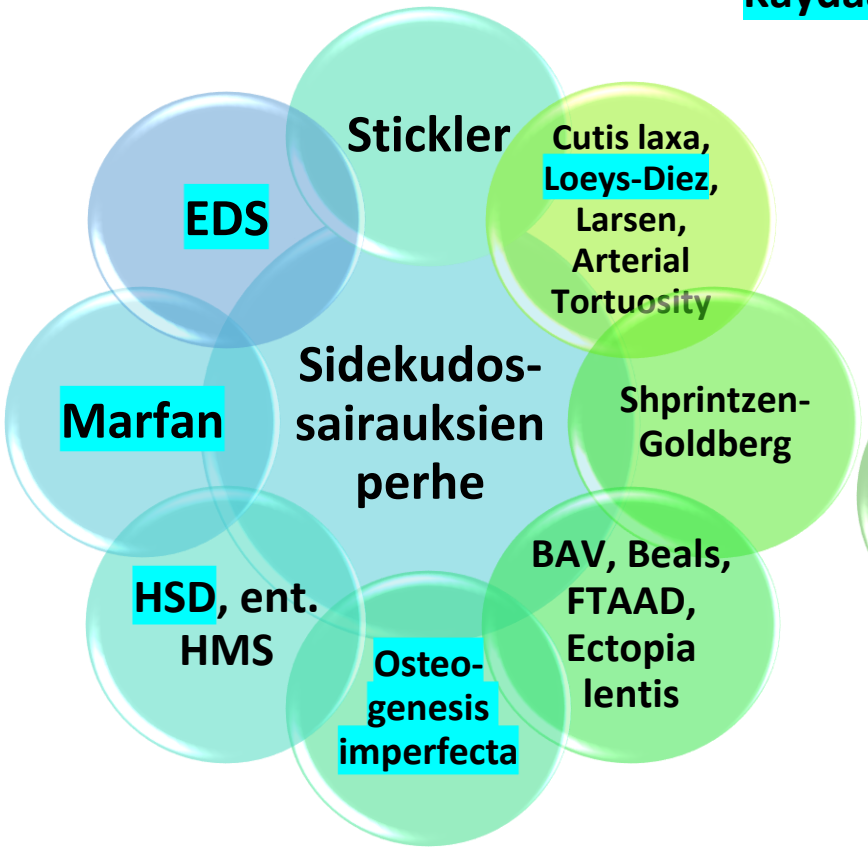


©Hanna Markkula

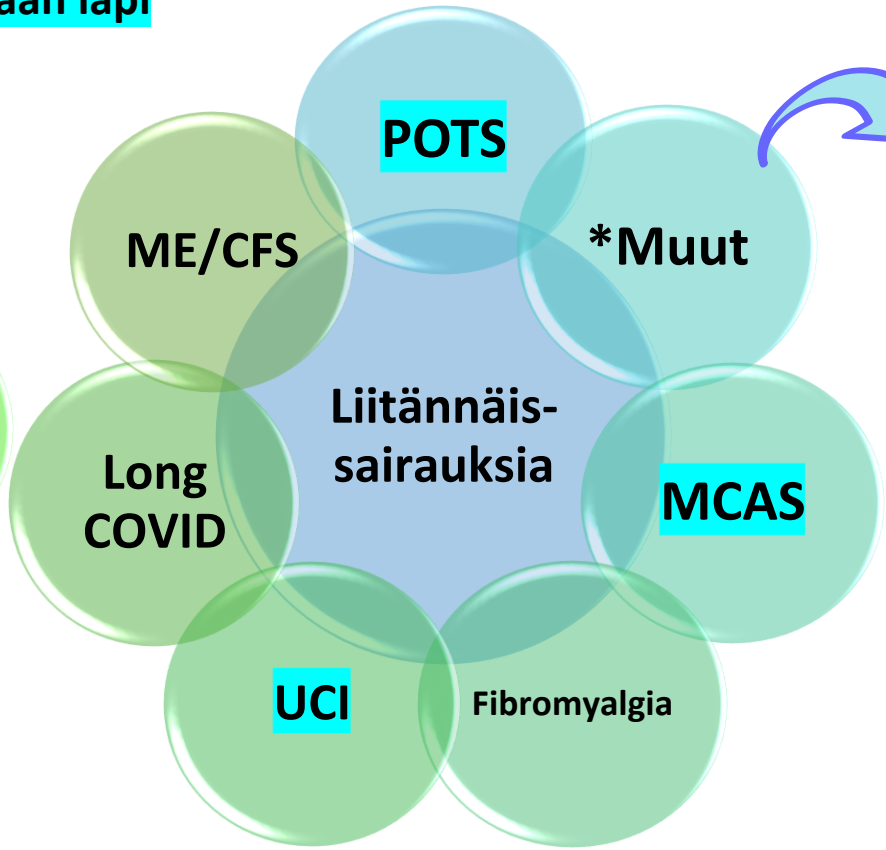
Sidekudossairauksien perhe & liitännäissairaudet

LYHENTEET:
EDS: Ehlers-Danlosin oireyhtymä
HSD: Yliliikkuvuuskirjon oireyhtymät
Beals: synnynnäinen koukistava araknodaktylia
FTAAD: suvuittainen rinta-aortan pullistuma
Ectopia lentis: Silmän mykiönsiirtymä
BAV: Kaksipurjeinen eli bikuspidi aorttaläppä – oireyhtymä
ME/CFS: Krooninen väsymysoireyhtymä
POTS: Posturaalinen ortostaattinen takykardiasyndrooma
MCAS: Syöttösolujen aktivaatio-oireyhtymä
UCI: Yläkaularangan instabiliteetti

Käydään läpi



Hakim 2013 mukaeltu

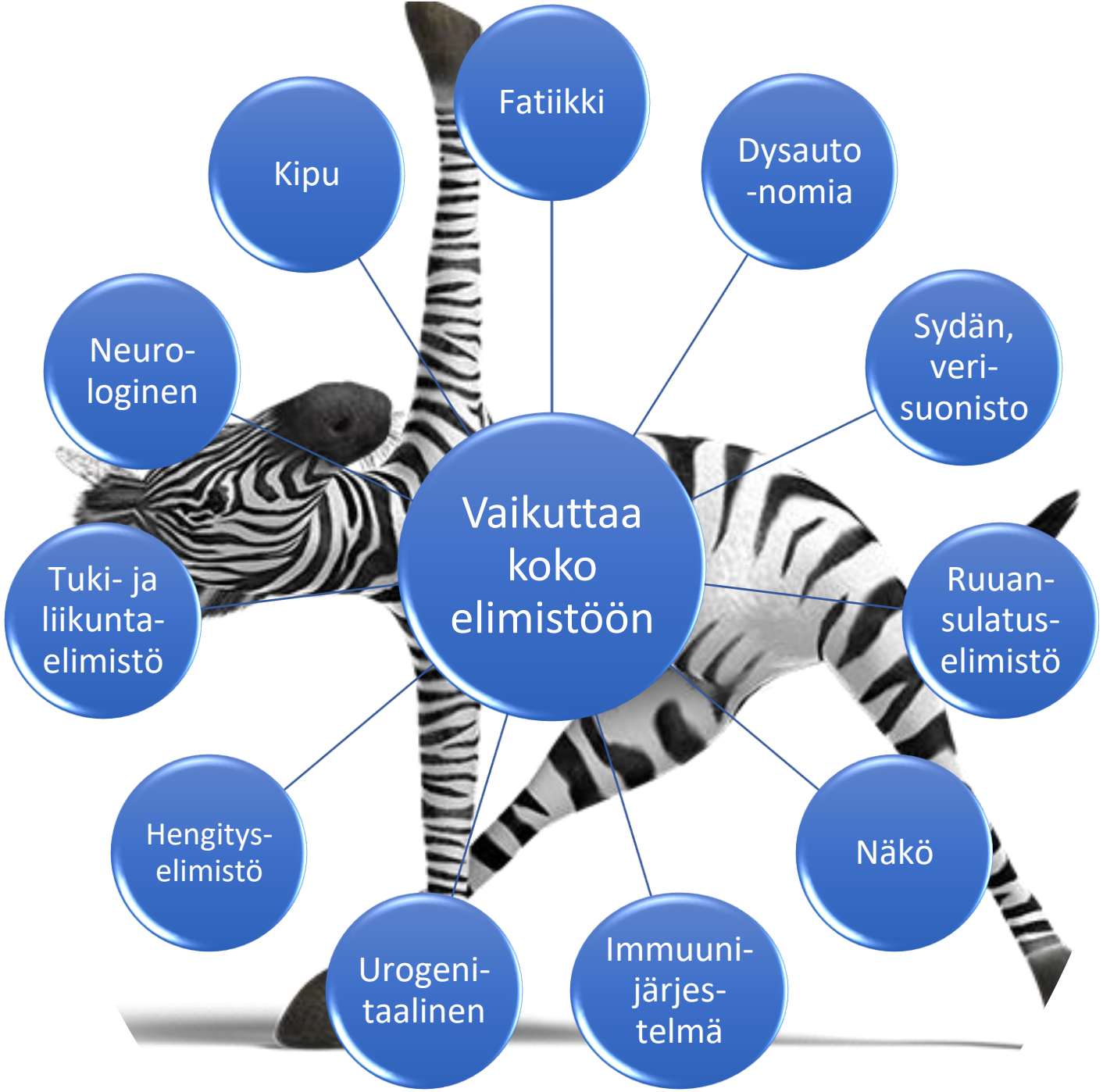


Abramoff 2022 mukaeltu

- Central Sensitivity Syndromes
- Autoimmune/inflammatory syndrome induced by adjuvants
- Undifferentiated connective tissue disease
- Irritable Bowel Syndrome
- Chronic lyme/brucellosis/EBV
- Tethered Cord
- Chiari
- Dystonia

Abramoff 2022, Bragee 2020, Eccles 2021, Wong 2021, Davis 2021, Hakim 2017, Davis 2023, Grach 2023, Li 2023, Russek 2023, Komaroff 2023

©Hanna Markkula

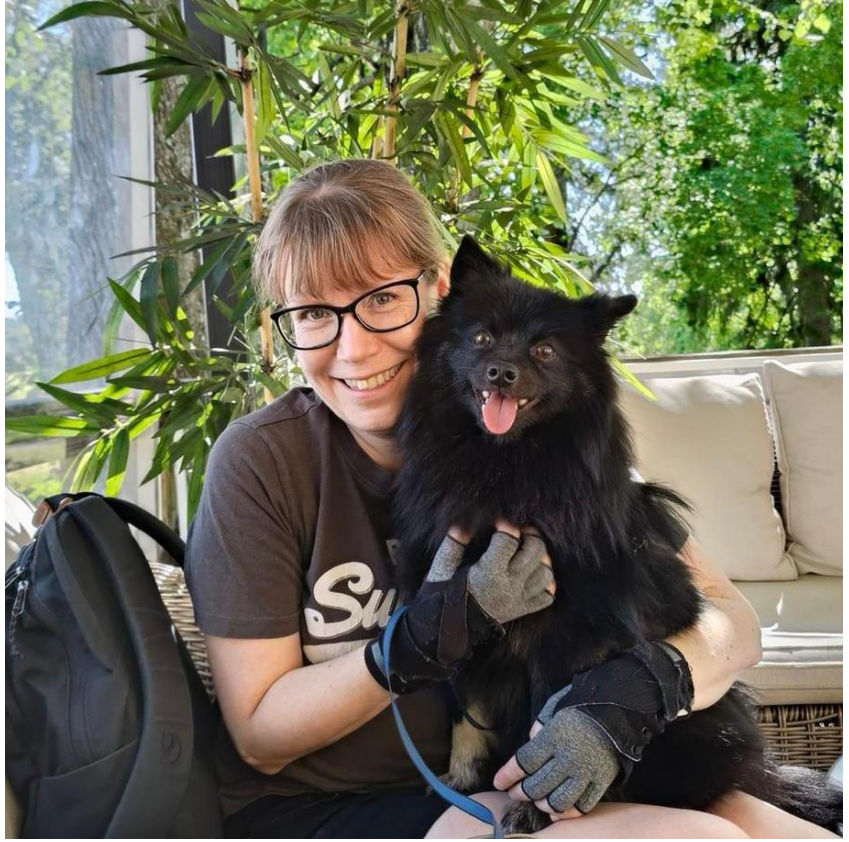




Case 1

Dg: Yliliikkuvuuskirjon oireyhtymä HSD







Case 1: Yliliikkuvuuskirjon oireyhtymä (HSD)

- 47-vuotias verkkotoimittaja
- Fysio- ja toimintaterapian mahdollisuudet
- Kuntoutus, ortoosit ja pienapuvälineet liikunta,- toiminta-, työkyvyn ja harrastusten apuna
- Työn muokkaus, omahoito ja pacing kuntoutuksen tukena
- Yhteistyö: kuntoutuja & työterveys & erikoissairaanhoito & terveyskeskus & yksityissektori & työnantaja → **esimerkki toimivasta hoitopolusta!**

©Hanna Markkula

Case 1: Yliliikkuvuuskirjon oireyhtymä (HSD)

- 47-vuotias nainen, verkkotoimittaja, kokopäivätyössä, alin vammaistuki
- Harrastukset: lukeminen, kirjoittaminen, ulkoilu, PhysioPilates, museot, neulominen.
- Beighton: 7/9p
- Yläraajojen ongelmat rajoittavat merkittävästi kaikkia ADL-toimia, ortoosit välttämättömät ja niistä merkittävä apu
    - Kivut, lihasheikkous, hypermobiliteetti, Raynaud, essentiaalinen vapina, väsyvyys, huono koordinaatio, käden kätevyyden ongelmat (erityisesti karkeamotoriikka), heikko puristusvoima
- Subluksaatioita (mm. AC-nivel) ja lukkiutumisia ja lihasspasmeja, lihaskalvojen jumit, löysät nilkat, romahtanut jalan holvikaari
- Laaja-alaiset tule-kivut rajoittavat arkea merkittävästi
    - **NHS, yläraajat, erityisesti ranteet, kämmenet, sormet**, **alaselkä**, olkapäät**,** polvet, nilkat, jalkaterät
- Dysautonomia, kognition ongelmat, rasitusintoleranssi
- Fysio- ja toimintaterapia, omahoito, pacing, ortoosit ja pienapuvälineet, PhysioPilates, lääkkeetön ja lääkkeellinen kivunhoito, manuaalinen terapia, kotiharjoitteet, työn muokkaus



©Hanna Markkula

Mikä rajoittaa eniten arkea ja työtä ja harrastuksia?



Kipu



Fyysiset ongelmat



Kognitiivinen jaksaminen

©Hanna Markkula



Videot ja kuvat: Case 1

©Hanna Markkula

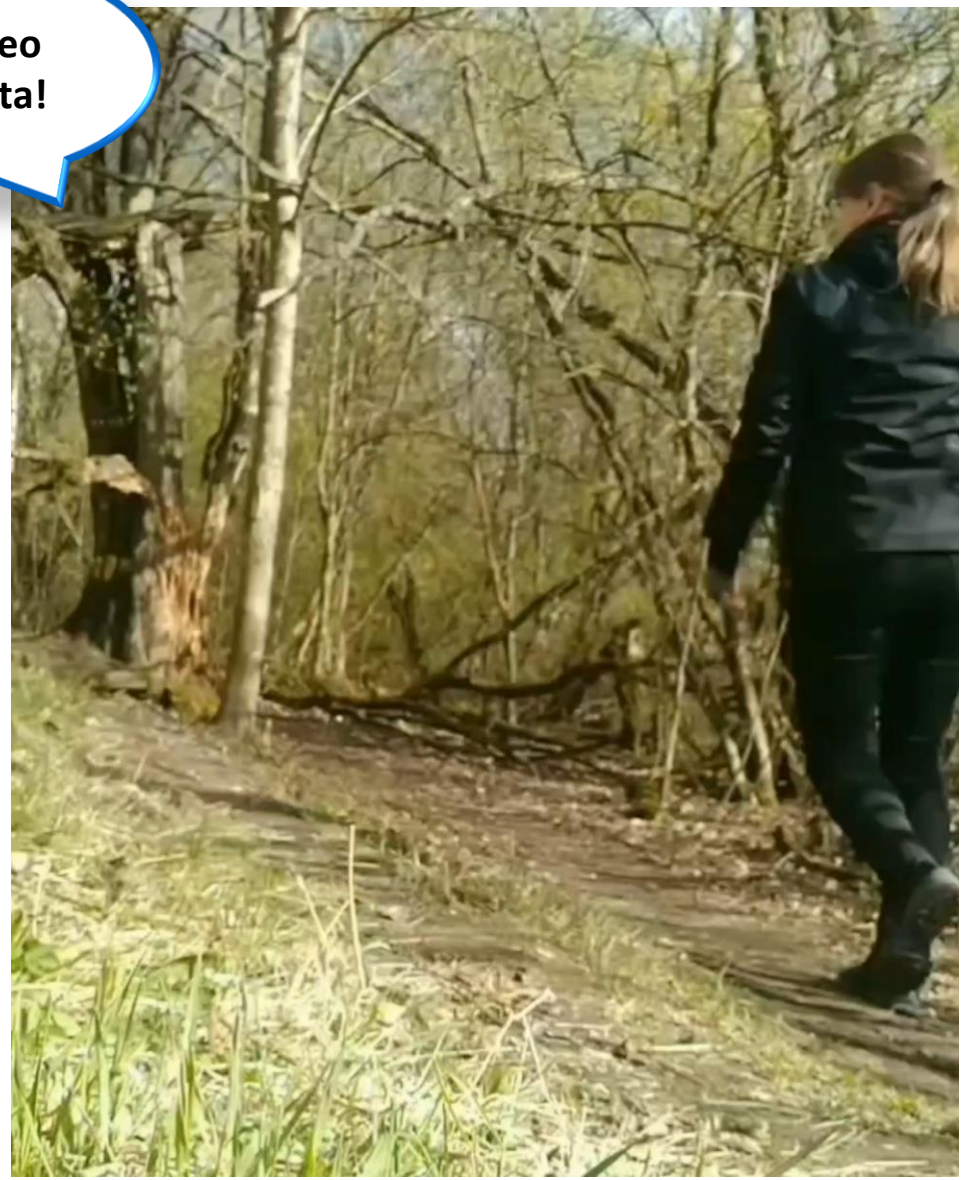
Pystytkö juoksemaan? Hyppimään?

- Pystyn. Juostessa tosin jalat väsyy tosi nopeasti. Enkä rehellisesti sanoen oo kauheasti juossut, mitä nyt lyhyitä pyrähdyksiä junalle tms. kiireessä.

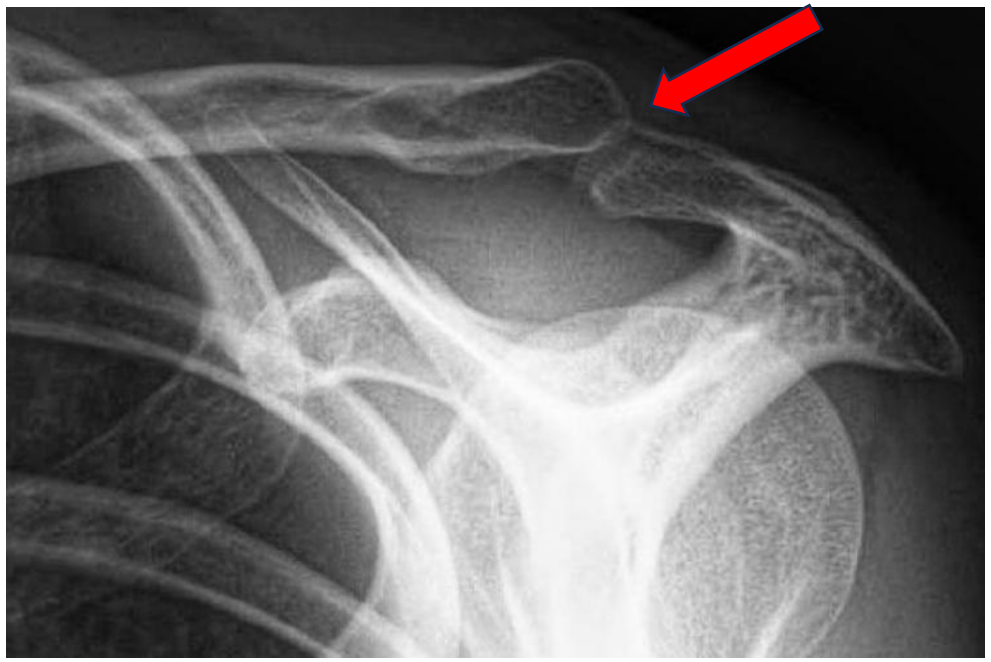
Mikä on pisin kävelymatka, jonka voit ”lenkkeillä” ilman että oireet pahenevat?

- Aika pitkä...Hatusta heittäen 5 km kerralla. Ja tää on sitten nilkkatukien kanssa. Päivän aikana pystyn enemmänkin, mutta alaselkä ja lonkat alkavat kipeytyä jossain vaiheessa.

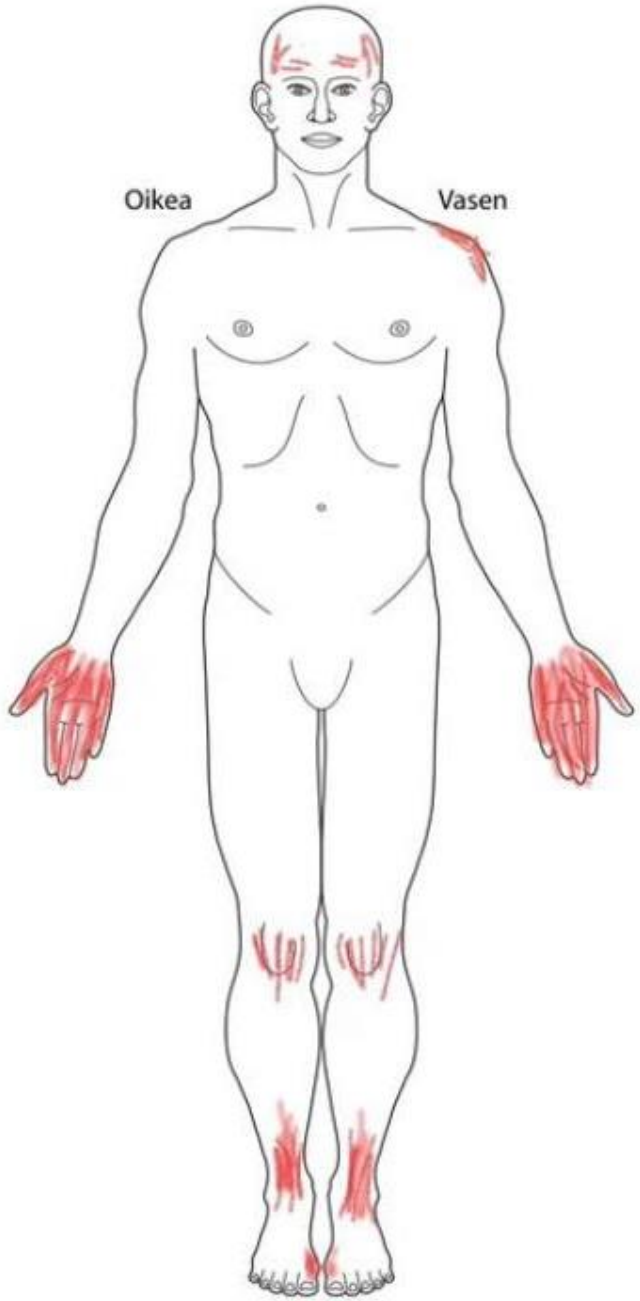
Katso video tallenteelta!

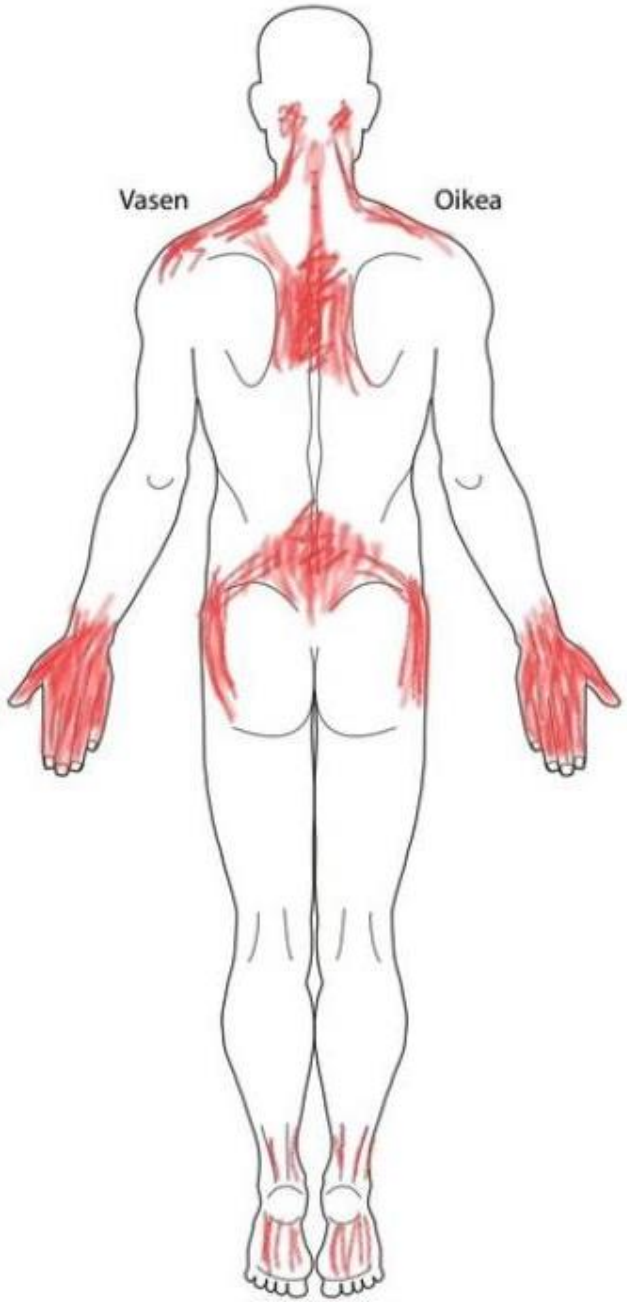


©Hanna Markkula









©Hanna Markkula

- Mulle ortoosit on olleet aivan pelastus. Sekä nilkka- että rannetuet, painehanskat ja sormiortoosit.

- Niiden avulla jaksan tehdä asioita paljon pidempään, koska kädet (tai lonkat ja alaselkä nilkkojen osalta) eivät kipeydy niin nopeasti eikä paljon. Mun käsien toiminta ja jaksaminen on parantuneet niiden avulla.

- Mun vasen olka (ja koko kroppa) kiertyy eteenpäin. Vasemman olan ongelmiin on auttanut olkatuki. Se on sellainen "joskus ja tarvittaessa" käytettävä asia. Se ohjaa ja muistuttaa olkapään asennosta ja kun sitä aina välillä pidän, pysyy asento taas jonkin aikaa hyvänä.

- Mulla on myös O.Zeropoint kompressiohihat ja eXtend High Kompressiosäärystimet tarvittaessa. Back on Trackin polvituet tarvittaessa.

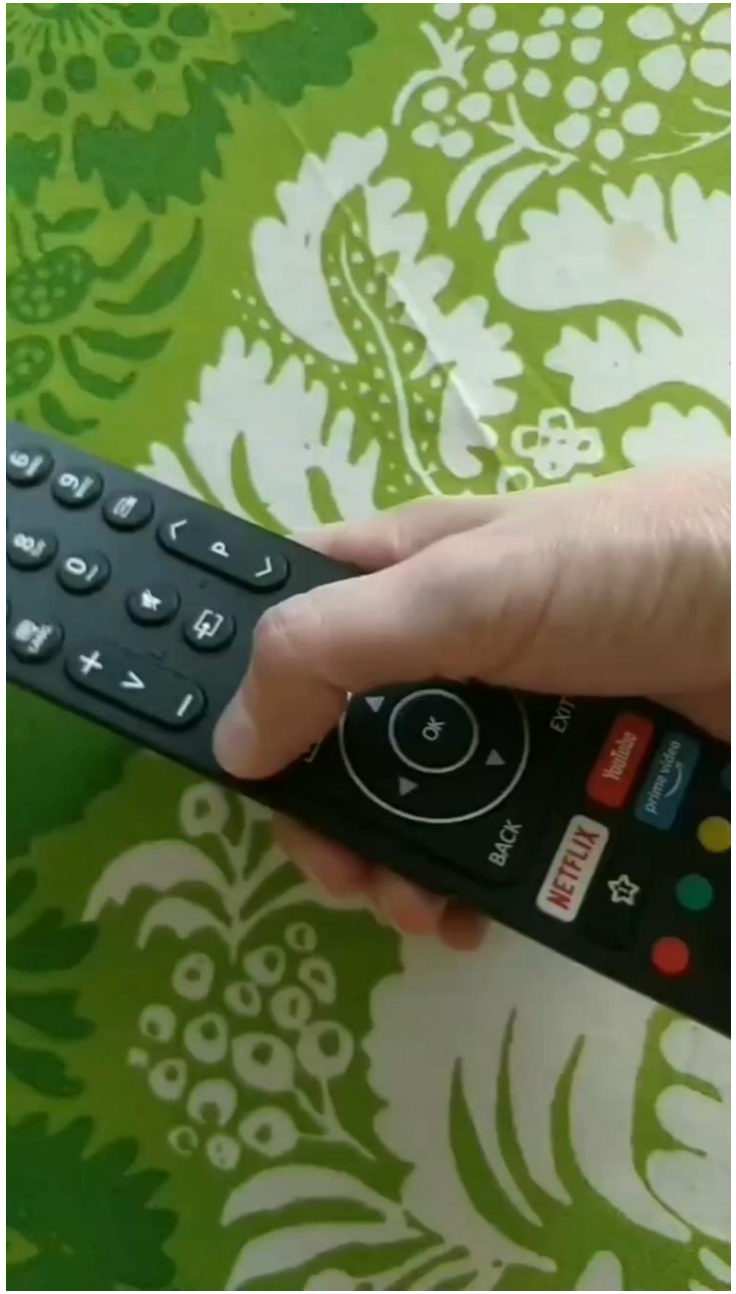
Lue lisää apuvälineistä, ortooseista ja painevaatteista lisämateriaalista!

Case 1 ortoosit linkkeinä kuvissa/ tekstissä.



©Hanna Markkula

Vrt. ortoosien kanssa ja ilman.

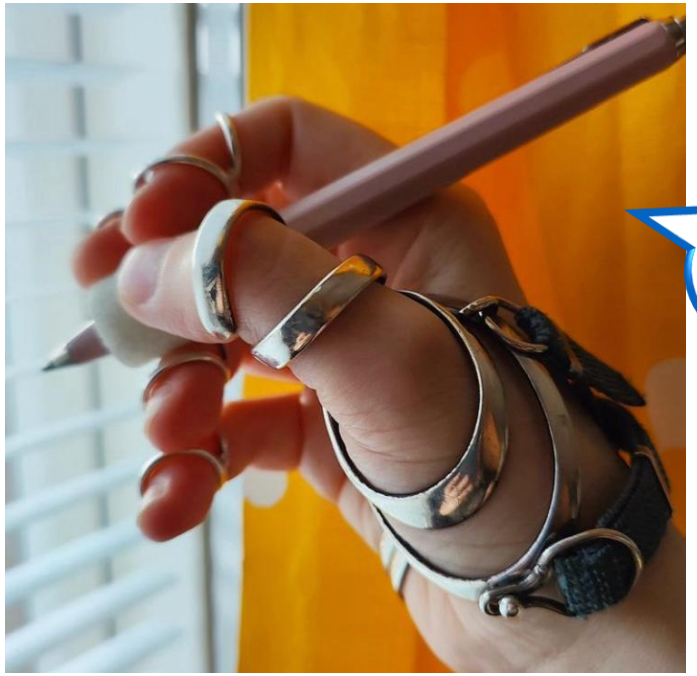


Katso video tallenteelta!

©Hanna Markkula

Vrt. ortoosien kanssa ja ilman.





Paksunnos-putki





©Hanna Markkula

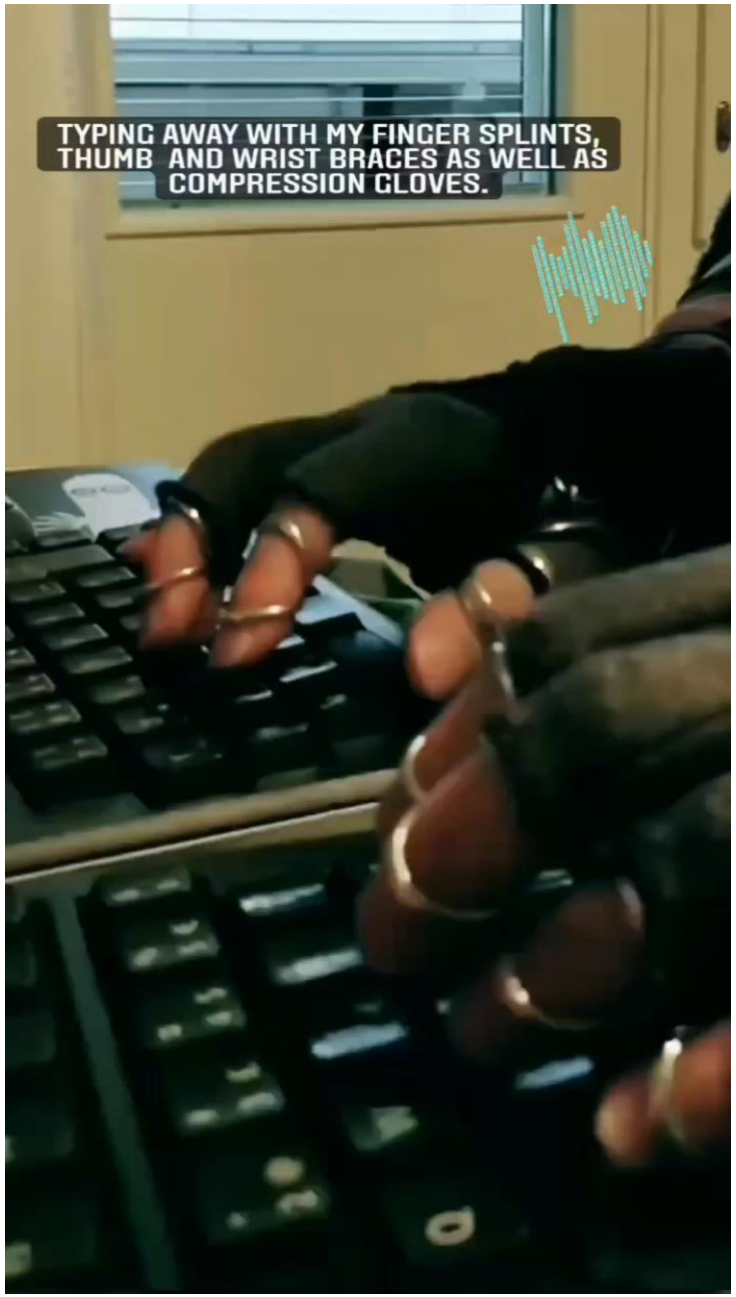
Katso video tallenteelta!



Ergonominen veitsi, sormi- ja kämmenortoosit

©Hanna Markkula

Katso video tallenteelta!



Ergonominen näppäimistö, pieni hiiri, yksilölliset sormi- ja kämmenortoosit & painehanskat & rannetuet

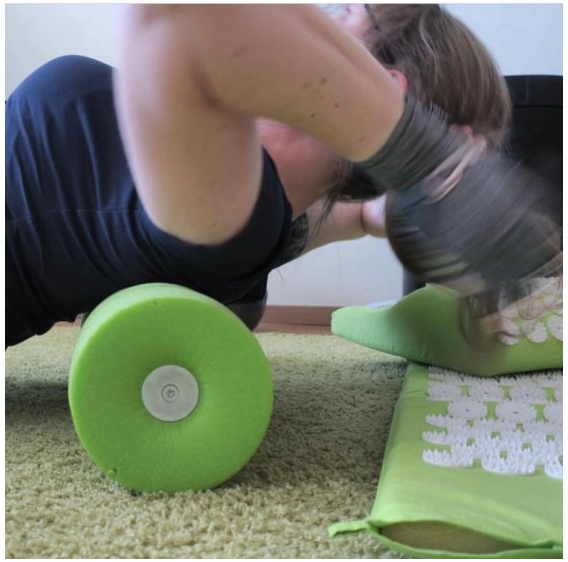
©Hanna Markkula



- Tykkään istua lattialla, koska jalat on silloin samalla tasolla. Ja asentoa voi vaihtaa vapaasti. Kyynärpäihin/ olkapäihin nojailusta olen yrittänyt opetella eroon, mutta mitä vähemmän lihasvoimaa tarvitaan, sen parempi asento, hetken aikaa. Seuraava asento on se paras.









©Hanna Markkula

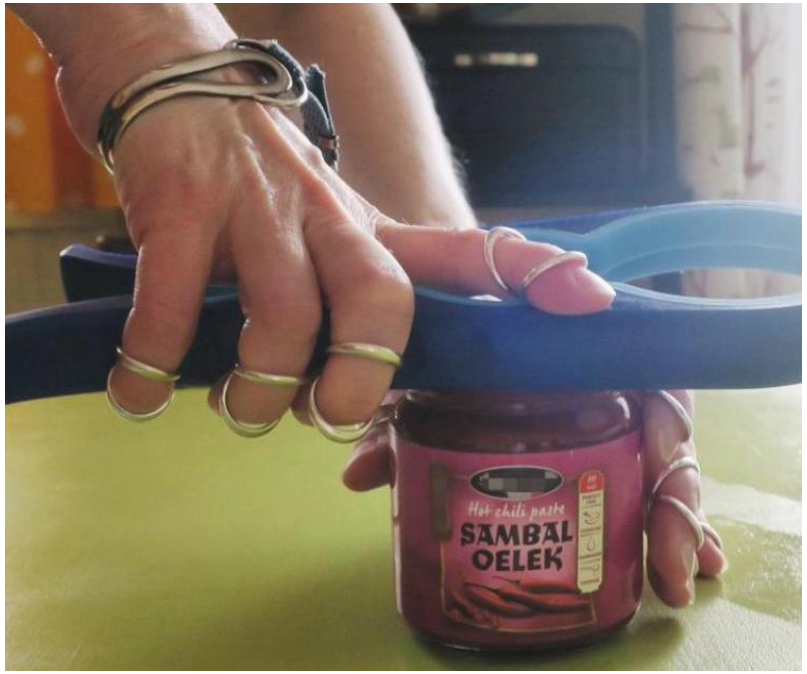
Pacing, kehonhuolto, ja kognitiivinen ergonomia kotona ja työpaikalla!



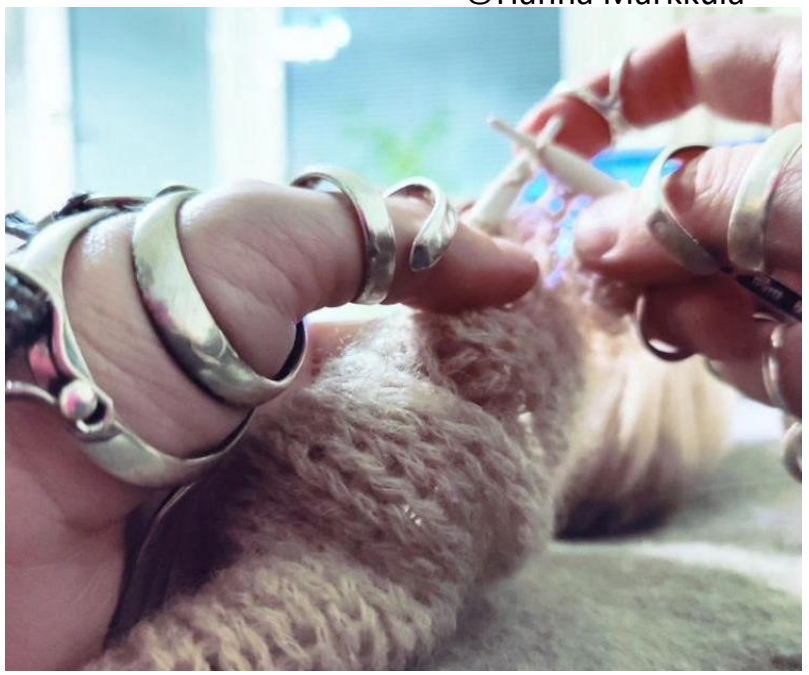




©Hanna Markkula







- Pienapuvälineet olen saanut toimintaterapiasta







©Hanna Markkula

Mitä työnmuokkauksia sinulle on tehty, työn apuvälineitä?

- Työnantaja (ja oma esihenkilö) on suhtautunut tosi positiivisesti mun ergonomiatarpeisiin. Meillä ei lähtökohtaisesti ole omia työpisteitä tai -tuoleja, mutta mulla on oma **Swopper**, joka auttaa alaselkään huomattavasti ja pitää kropan liikkeessä päivän aikana.

- Lisäksi olen saanut **ergonomiset näppäimistöt** ja **pienet hiiret** (mahtuu mun pienen käden kämmeneen).

- Minulla on käytössä **kaksi läppäriä** - toinen töissä ja toinen kotona, mikä mahdollistaa etätyöt kantamatta konetta edestakaisin. (Olkapäät jaksaa kantaa 2 kg, sen yli alkavat valua paikaltaan).

- Työtehtäviä ei olla kamalasti muuteltu, mutta mun ei tarvitse osallistua mihinkään tapahtumajärjestelyihin tai tavaroiden siirtelyihin. Suurin osa työstä on ajatustyötä tai tietokoneella tehtävää työtä.

- Kognitiivisen ergonomian ylläpitoon suhtaudutaan myös todella positiivisesti (breikit) eikä kukaan ihmettele **venyttelyä tai liikuskelua** palaverien aikana tai muualla toimistolla tms.

- Olen ollut avoin mun kropan ongelmista työpaikalla ja **työkaverit jopa tarjoavat apua** esim. jos on tavaroita, painavia ovia tms. Ja pyydettäessä saa myös apua työkavereilta.





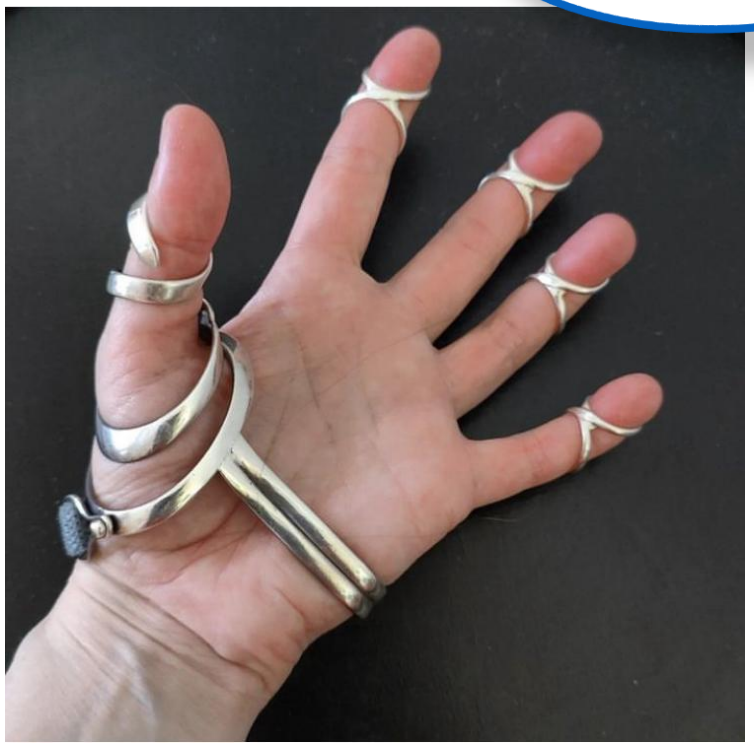
©Hanna Markkula



©Hanna Markkula

We Design
Sormi- ja kämmenortoosit

Yksilölliset sormi- ja kämmenortoosit Silver Ring Splint & painehanska Imak artroosikäsine & rannetuki Camp Selection Short







ORIGINAL RESEARCH REPORT

Finger orthoses for management of joint hypermobility disorders: Relative effects on hand function and cognitive load

Jensen, Anne-Mette[1]; Andersen, Joan Quist[2]; Quisth, Lena[1]; Ramstrand, Nerrolyn[3]

Conclusions: Results suggested that finger orthoses improved hand function and provided limited evidence to suggest that they may also affect attentional demand. While the limited sample does not provide conclusive evidence supporting the use of finger orthosis in this clinical population, results warrant further investigation in large scale longitudinal studies or randomised controlled trials.

©Hanna Markkula



NRX Strap



SOT lepo-ortoosit



Ottobock 5055 Acro ComforT olkatuki



Akkulämmitteiset hanskat, esim. Avignon Heat



Futuro Sport nilkkatuki

©Hanna Markkula

Case 1: Mistä on ollut eniten apua?

- Erilaiset tuet kipujen ja tekemisen apuna (toimintaterapia)

- Tauottaminen/rytmittäminen: Esim koti siivotaan "palasina" eri päivinä. Sen opettelu, ettei tarvitse tehdä kaikkea ennen kuin antaa itsensä levähtää. Jaksan paremmin, kun teen palasina ja lepään (katson tv:tä, luen, teen jotain rentouttavaa, istahdan hetkeksi) välillä.

- Työpäivän aikana rytmittämisessä ja mikrotauoissa sekä kognitiivisessa ergonomiassa on vielä opeteltavaa

- Asioista selvää ottamisessa ja oma kehon toiminnan ymmärtämisessä: miksi mistäkin asiasta on apua. Kun ymmärrän mikä hyöty on, on asiaa helpompi toteuttaa.

- Fysioterapia: manuaalinen terapia ja ohjeet, yhdessä työskentely minun kanssani

- Sen ymmärtäminen, ettei tee sataa harjoitusta/helpottavaa tointa kerralla, vaan malttaa kokeilla yhden, onko siitä hyötyä. Jos ei, siirtyy seuraavaan ja kokoaa yhteispalettia toimivista asioista. Ei oleta, että yksi asia fiksaa koko ongelman vaan esim. 10%, seuraava voi tuoda seuraavat 10%. Tämä on ollut todella vaativa ajatusmuutos vuosien varrella. Perusopetus on yleensä, että jos on vaiva, tässä on parannus ja kaikki toimii 100%.

- Lääkkeet ja unen saaminen kuntoon

- Kuuntelevat ja keskustelevat ammattilaiset (lääkäri, fysioterapeutti, toimintaterapeutti jne.), joiden kanssa voi käydä keskustelua asioista ja mikä toimii, mikä ei, mitä kokeilla seuraavaksi ja minkä kanssa vaan eletään. Isoin asia minulle on se, että halutaan ymmärtää ja käydä keskustelu, vaikka asialle ei voisikaan tehdä mitään. On täysin ok, että ammattilainen sanoo, ettei tiedä, jos kuitenkin haluaa yrittää tehdä yhteistyötä minun kanssani.

©Hanna Markkula

Case 1: Mikä pahentaa oireita?

- Liika tekeminen kerralla, ettei muista kuunnella kroppaansa ja pitää taukoja.
- Kylmä (kädet, niska, alaselkä)
- Kehonhuollon unohtaminen
- Stressi
- Kun joutuu nostamaan/kantamaan painavia asioita tai tekemään kropalle sopimatonta (tilanteita on, joissa tämä kuitenkin välttämätöntä)

©Hanna Markkula



Perinnölliset sidekudossairaudet Kliininen kuva

Perinnölliset sidekudossairaudet, yleistä

EDS & HSD

Marfan ja sen kaltaiset sairaudet

Osteogenesis imperfecta

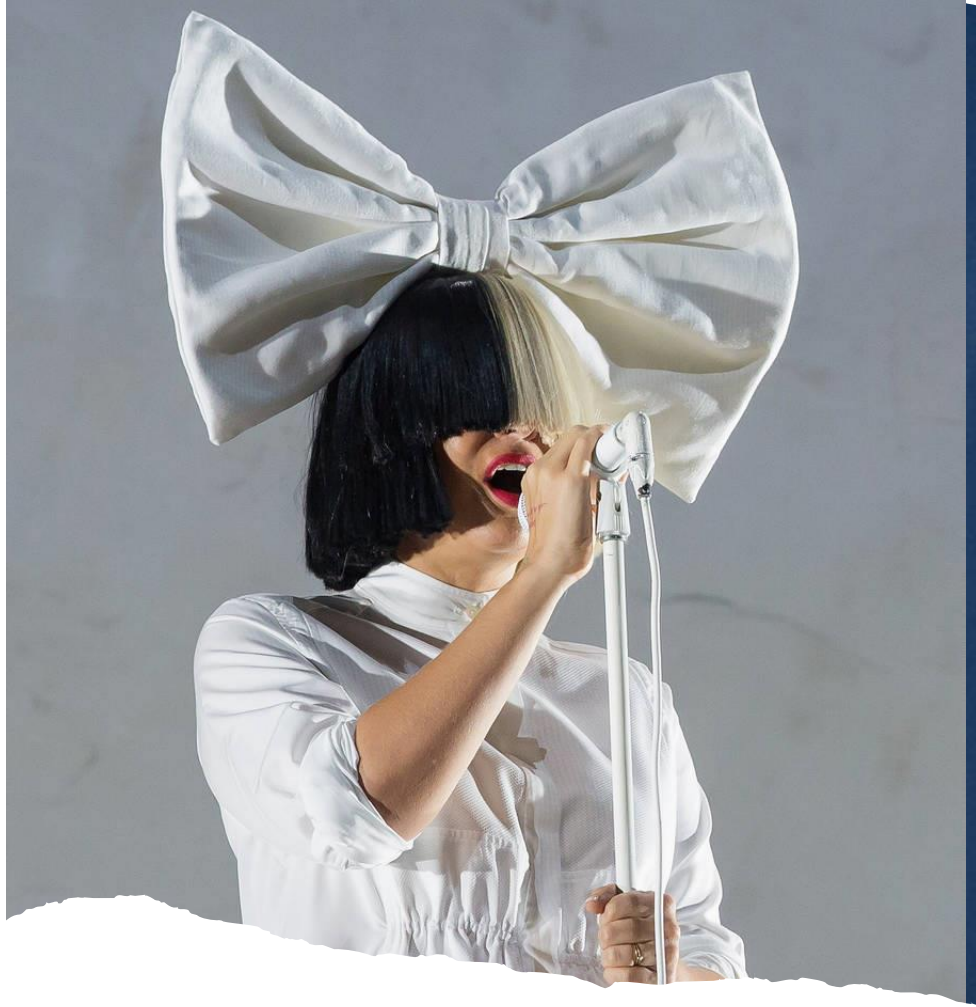


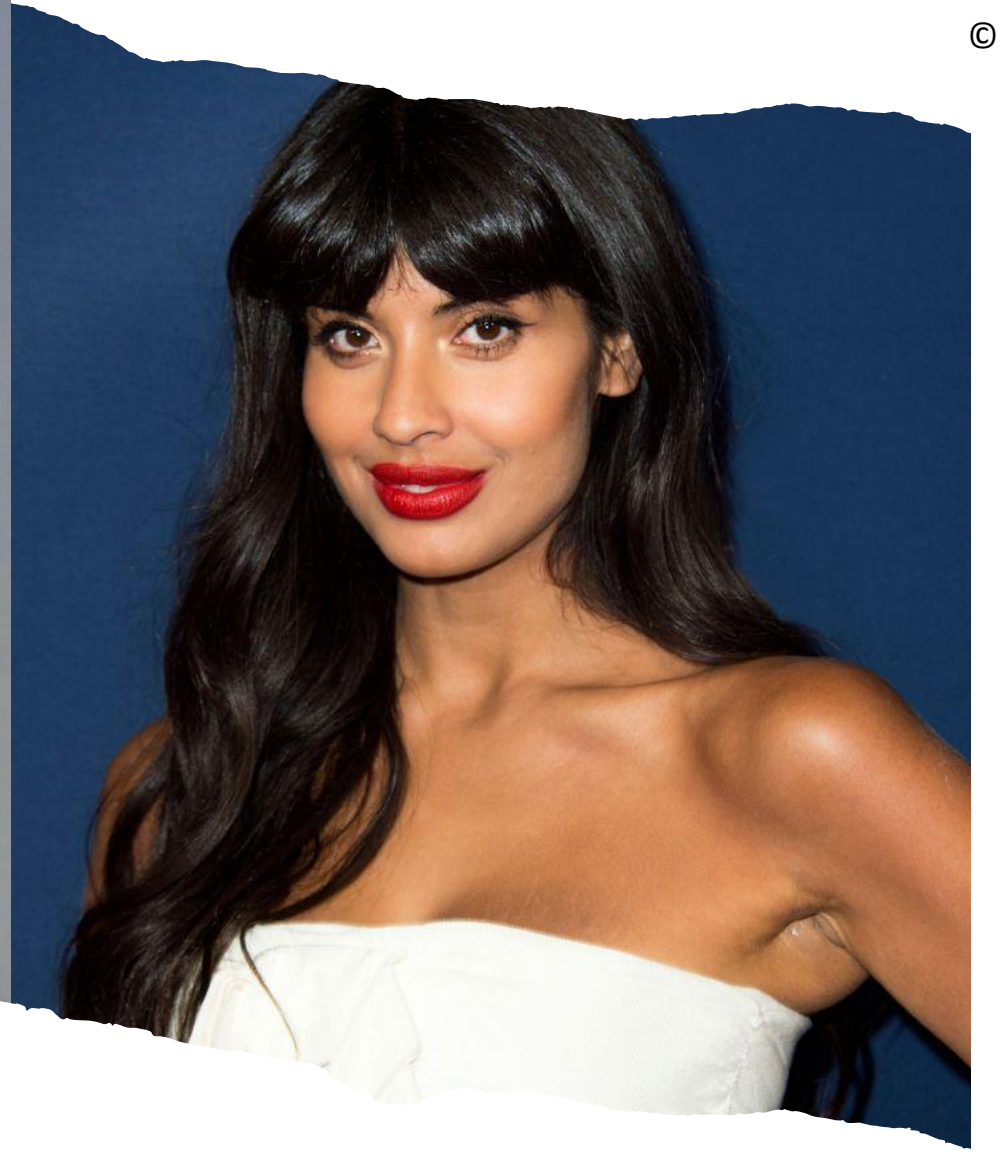
©Hanna Markkula

Perinnölliset sidekudossairaudet

Yleistä

©Hanna Markkula







INVISIBLE ILLNESS
”But you don’t look sick”

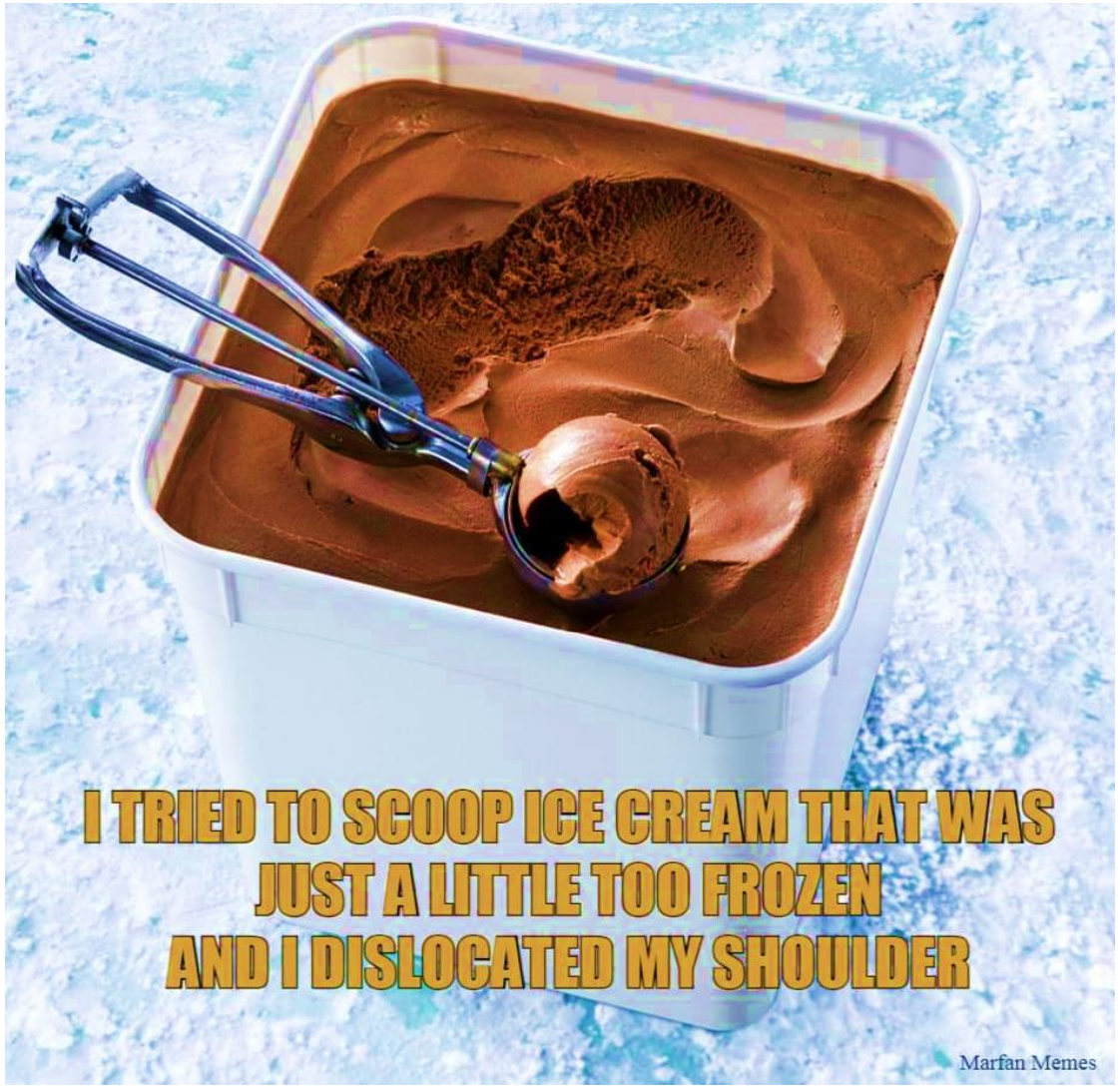
Sia, Jameela Jamil

©Hanna Markkula



©Hanna Markkula





©Hanna Markkula

strongly relate to the honey cake's needs

Honey Cake

By Joan Nathan



David Malosh for The New York Times. Food Stylist: Greg Lofts.

Time 1 ½ hours, plus at least 3 hours' chilling and 25 hours' resting

Rasitusintoleranssi → Riittävä palautuminen ja pacing!

©Hanna Markkula

Sidekudossairauden epäily? Potilaalla useita seuraavista oireista

- **Ehlers Danlosin oireyhtymä (EDS)**
- **Yliliikkuvuuskirjon oireyhtymä (HSD)**
- Marfanin oireyhtymä (MFS)
- Osteogenesis imperfecta (OI)
- Muu?

-EDS kuntoutus artikkeli
-2017 EDS International Classification
-EDS kriteerit suomeksi



Beighton yms 1998, The American Journal of Medical Genetics 2017, Hakim 2017, Eccles 2021, Levy 2018, Mathias 2021, Scicluna 2021, Malfait 2018, Orphanet, Fancomano 2016, Marfan Gene Reviev, OI Foundation, Marfan Foundation, Terveyskylä, Terveyskirjasto, Brittle bone society, OI-yhdistys, Henderson 2019, Ghent Nosology 2010, Marfan syndrome GeneReview, Marfan Foundation, Marfan yhdistys

©Hanna Markkula











Tyypillisiä asentoja






Tule,
nivelet
EHLERS-DANLOS SYNDROME
CLASSICAL (EDS TYPES I/II)


©Hanna Markkula

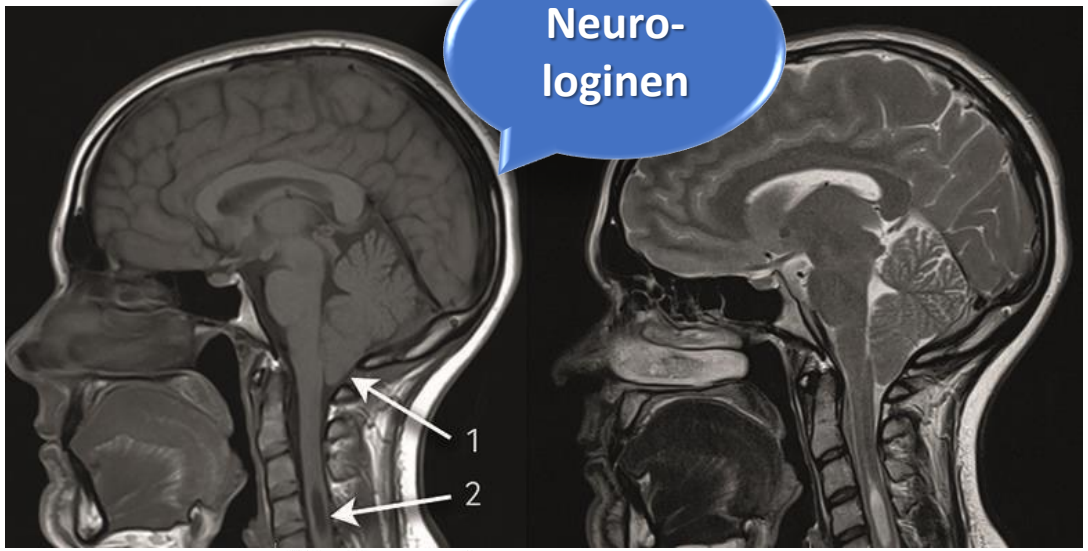



EHLERS-DANLOS SYNDROME CLASSICAL (ED
TYPES I/II)


©Hanna Markkula
Iho,
verisuonet,
arvet

©Hanna Markkula

Neuro-loginen

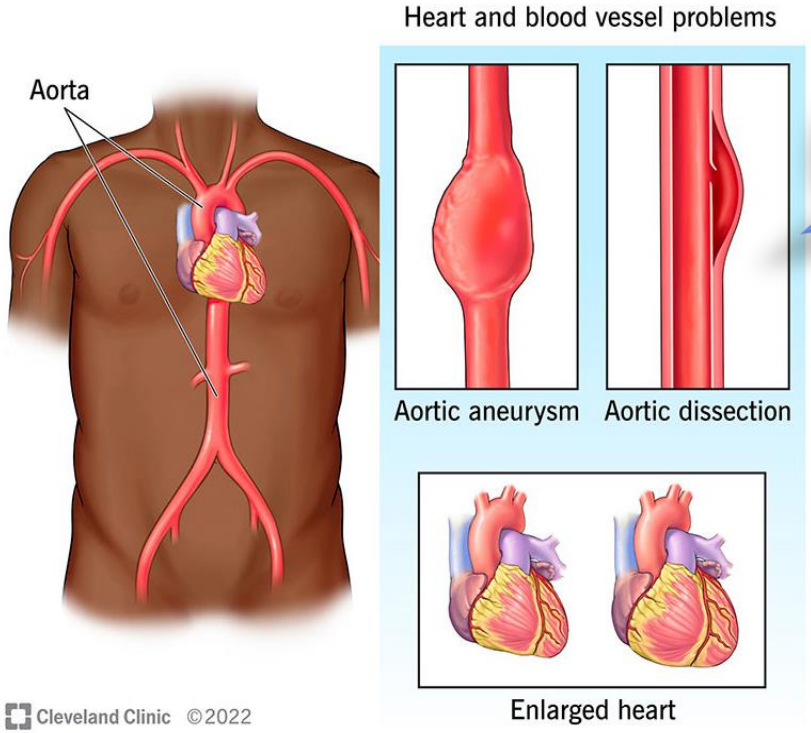


Marfan syndrome

Ruuansulatus, urogenitaalinen



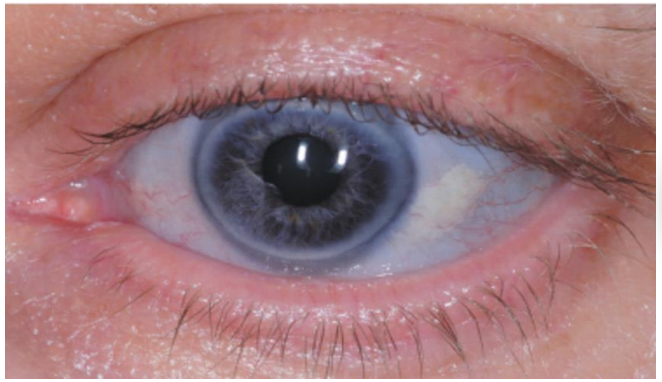
Sydän ja verenkierto



Autonominen hermosto

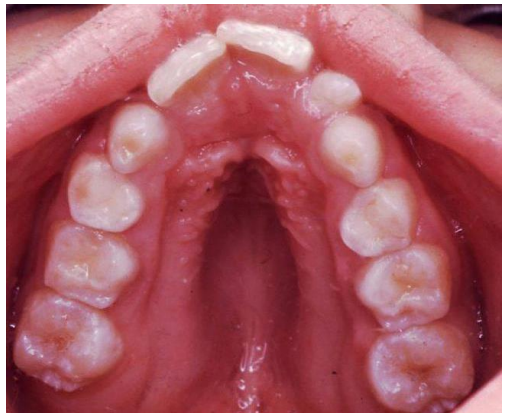


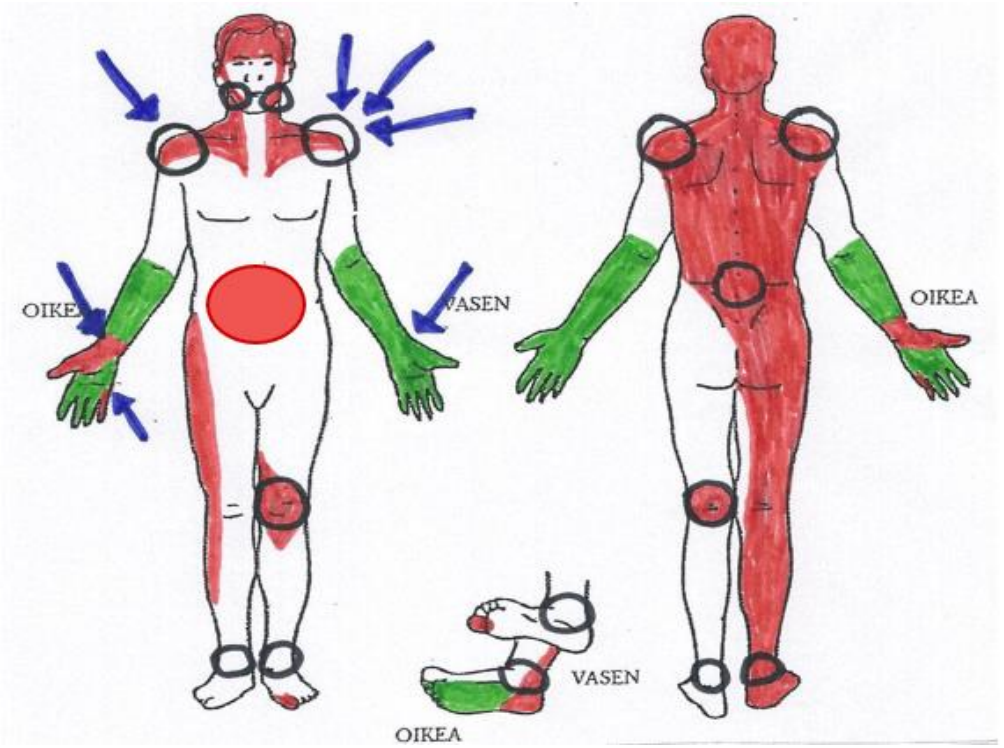
©Hanna Markkula



Limakalvot, hampaisto, luusto, silmät, KIPU!















Pollock 2021

©Hanna Markkula

Chiari I: Signs & Symptoms

Lue lisää!

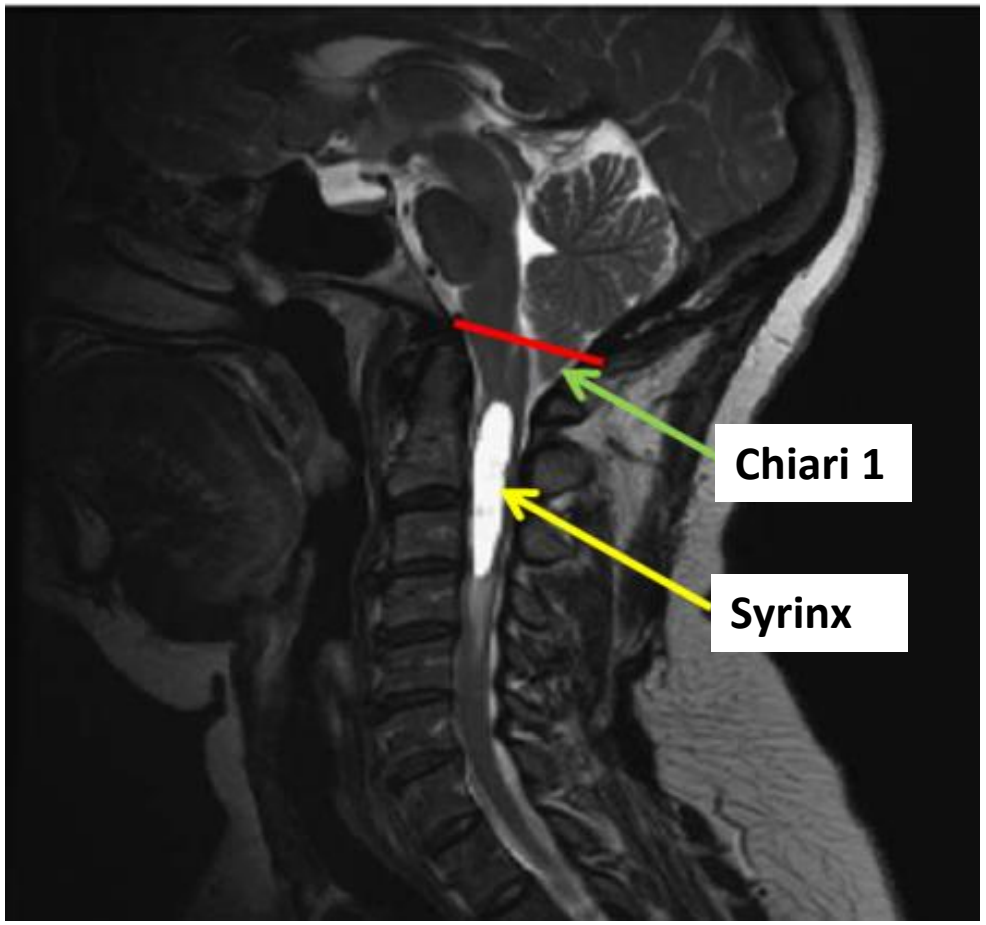
AJMG AMERICAN JOURNAL OF medical genetics PART C
Seminars in Medical Genetics

Research Review | Free Access

Neurological and spinal manifestations of the Ehlers–Danlos syndromes

Fraser C. Henderson Sr., Claudiu Austin, Edward Benzel, Paolo Bolognese, Richard Ellenbogen, Clair A. Francomano, Candace Ireton, Petra Klinge, Myles Koby, Donlin Long ... See all authors

First published: 21 February 2017 | https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31549 | Citations: 117



Chiari-oireita voivat olla mm:

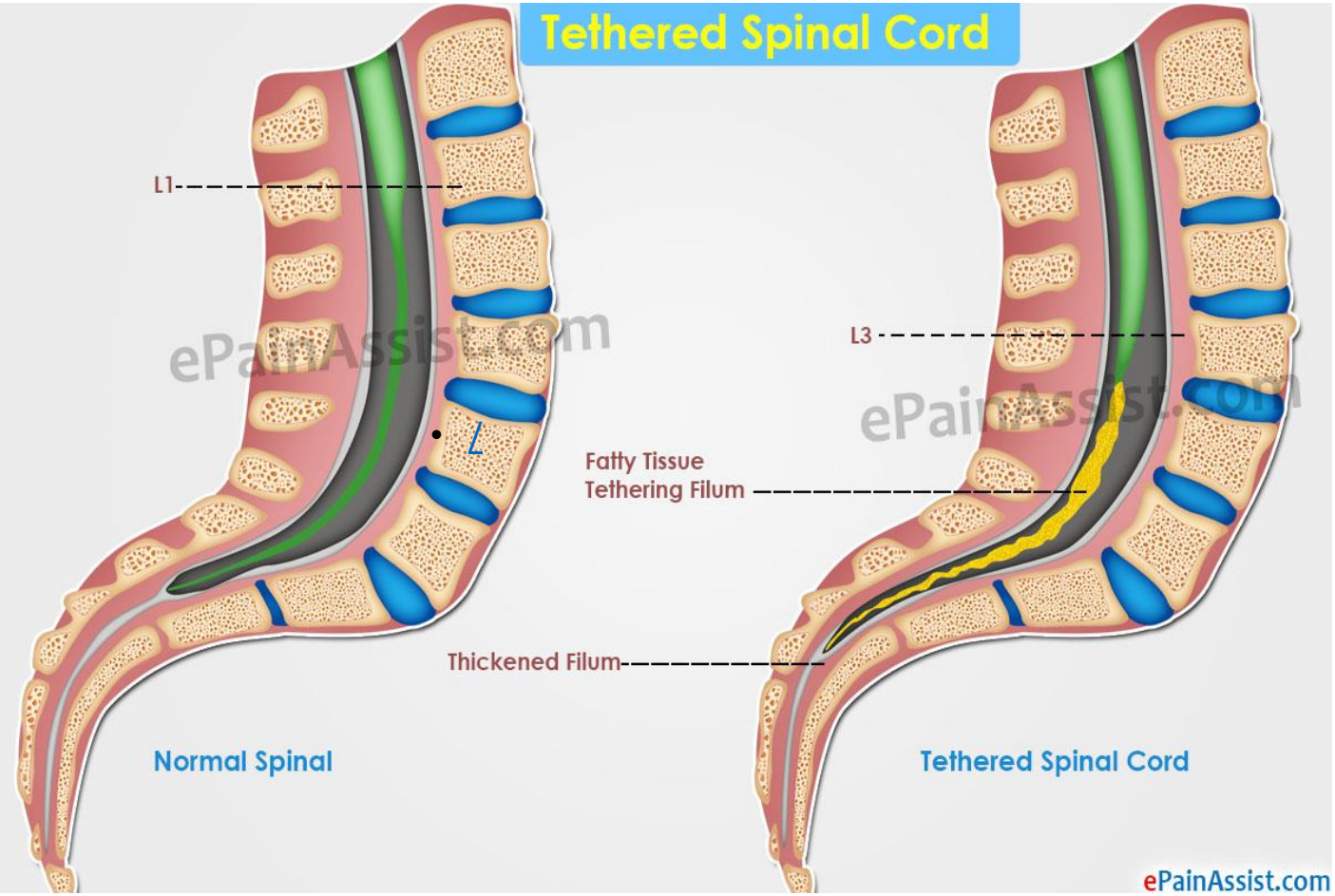
- Päänsärky, erityisesti äkillisen yskimisen, aivastelun tai ponnistelun jälkeen
- Niskakipu
- Kuulo- tai tasapainohäiriöt
- Lihasheikkous tai tunnottomuus
- Huimaus
- Nielemis-, hengitys- tai puhevaikeudet
- Liiallinen kuolaaminen, yökkäily tai oksentelu
- Korvien soiminen tai surina (tinnitus)
- Skolioosi
- Unettomuus
- Masennus
- Käsien koordinaation ja hienomotoriikan ongelmat
- Syömisvaikeudet ja kyvyttömyys saada paino nousemaan

NIH: Lue lisää

NIH, Henderson 2017

©Hanna Markkula

Tethered Cord Syndrome



World Neurosurg. 2022 Jun;162:e492-e502. doi: 10.1016/j.wneu.2022.03.038. Epub 2022 Mar 17.

Diseased Filum Terminale as a Cause of Tethered Cord Syndrome in Ehlers-Danlos Syndrome: Histopathology, Biomechanics, Clinical Presentation, and Outcome of Filum Excision

Petra M Klinge [1], Vikas Srivastava [2], Abigail McElroy [3], Owen P Leary [3], Zahra Ahmed [2], John E Donahue [4], Thomas Brinker [5], Philippe De Vloo [6], Ziya L Gokaslan [3]

- TCS is divided into 2 classifications, which are primary (congenital) and secondary (acquired).
- **Secondary Tethered Cord Syndrome**
- Secondary or acquired tethered cord syndrome can be due to a variety of sources that elicit the fibrotic thickening of the filum terminale, such as infection, fibrotic scarring and the presence of a tumour. Another potential source of secondary TCS could be due to fibrotic thickening following spinal surgery, however, it is said that these individuals most likely possessed abnormal tethering prior to the surgery.
- Tethered cord syndrome (TCS) in EDS is most often associated with a structurally abnormal filum terminale, and usually characterized by low back pain and the clinical triad of neurogenic bladder, lower extremity weakness and sensory loss, and musculoskeletal abnormalities.

Lue lisää täältä, täältä, täältä

Henderson 2017, Physiopedia, NIH, AANS, Klinge 2022



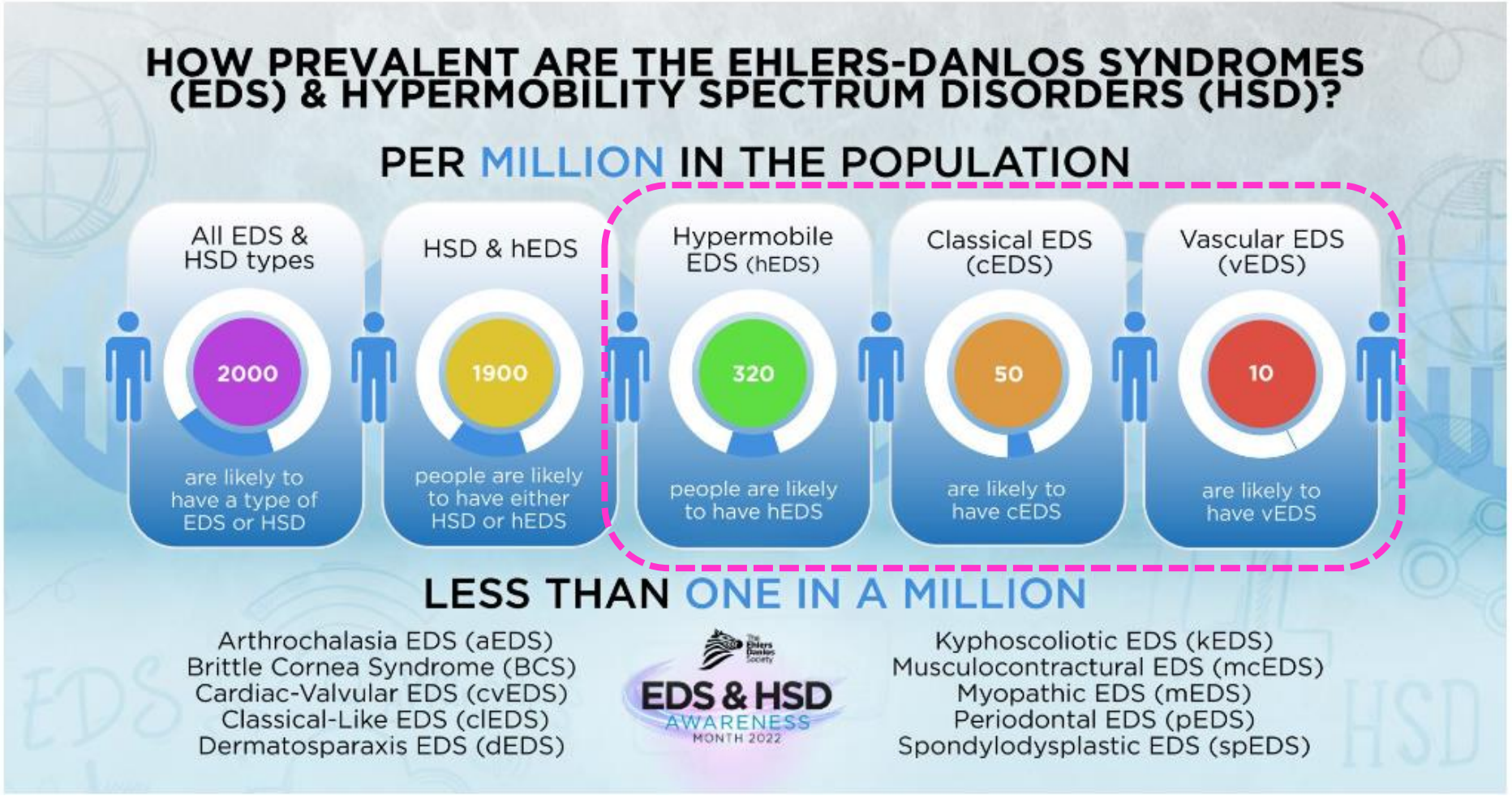
Ehlers-Danlosin oireyhtymä (EDS)
Yliliikkuvuuskirjon oireyhtymä (HSD)

Q79.6, M35.7

©Hanna Markkula

Harvinaissairaus: prevalenssi alle 1/2000 eli alle 500/1000 000

Are the Ehlers-Danlos Syndromes and Hypermobility Spectrum Disorders Rare or Common?



Ehlers-Danlos Society

©Hanna Markkula

Ehlers-Danlosin oireyhtymät (EDS)
Yliliikkuvuuskirjon oireyhtymät (HSD), yleistä 1/2

- Aiheuttaa kehon sidekudosten rakennevirheen
  - Ei kestä rasitusta samoin kuin normaali sidekudos, ei parane normaalisti
- Oirekuvan huomattava yksilöllinen ja päivittäinen vaihtelu
- Oireet alkavat usein lapsuudessa
  - 75% noin 15-v
  - ”Kasvukivut”, motorisen kehityksen viivästymä, kömpelyys
- Elämänlaatu ja toimintakyky alentuneet
- **Oireeton nivelten yliliikkuvuus**
  - GJH: yleistynyt, PJH: perifeerinen , LJH: lokaalinen
- **HSD: useita alamuotoja** **(**Hypermobility spectrum disorders)
  - Yleistynyt (G-HSD), lokaalinen (L-HSD), perifeerinen (P-HSD), historiallinen (H-HSD)
  - Huom. Aiempi nimi: hypermobiliteetti-oireyhtymä (HMS)
- **EDS: 13 alamuotoa**
  - Yleisimmät: hypermobiili (hEDS), klassinen (cEDS), vaskulaarinen (vEDS)
  - Huom hEDS EI KUULU yliliikkuvuuskirjon oireyhtymiin (HSD)

Lue lisää!
mm. EDS ja HSD 2017 uudistetut dg-kriteerit suomennettuna.

Beighton yms 1998, The American Journal of Medical Genetics 2017, Hakim 2017, Eccles 2021, Levy 2018, Mathias 2021, Scicluna 2021, Malfait 2018, Orphanet, Fancomano 2016

©Hanna Markkula

EDS ja HSD, yleistä 2/2

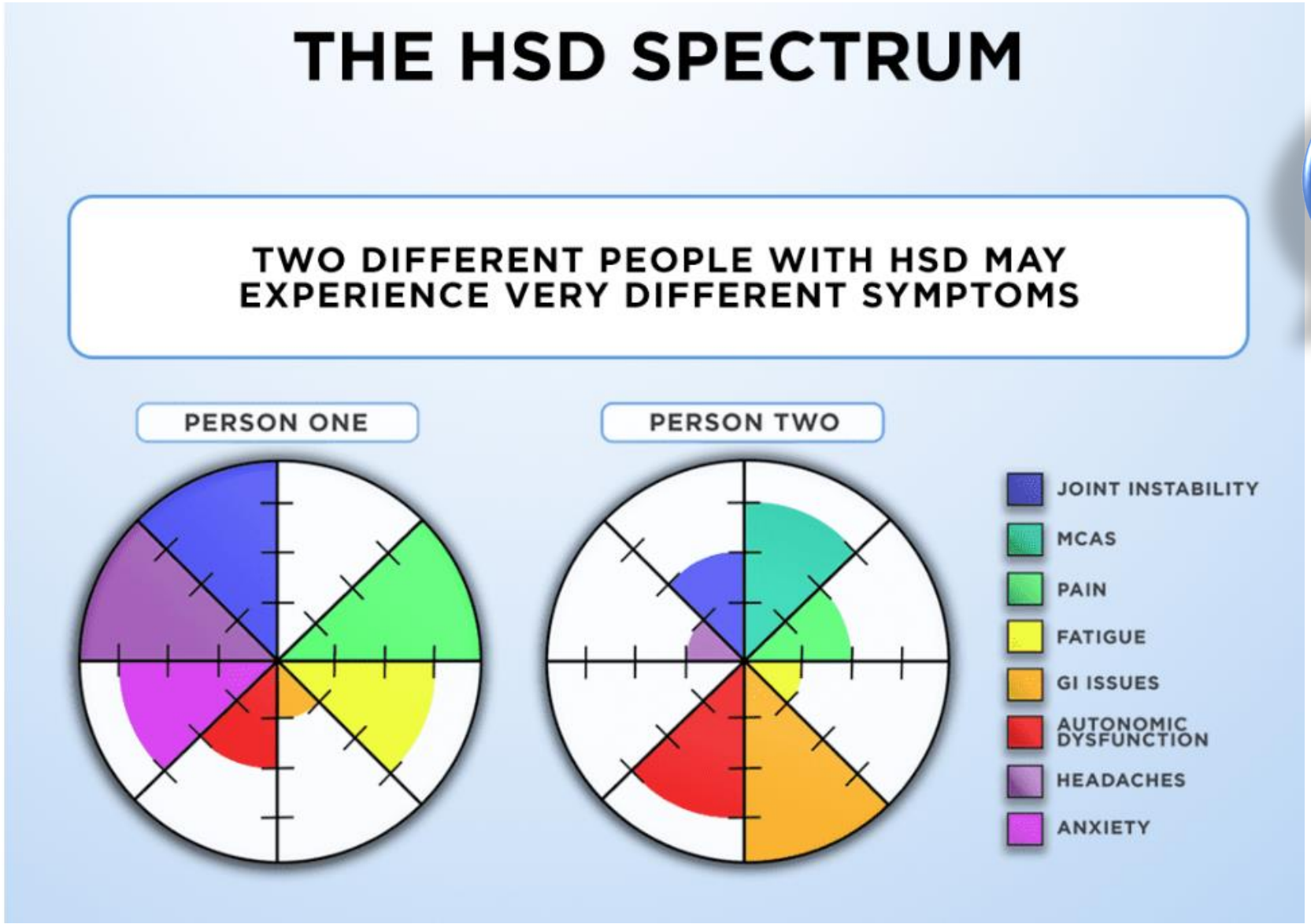
- Kehon rasituksensietokyky merkittävästi alentunut
  - Kipu tai vamma syntyy normaalista arkielämästä, kahvikupin nostaminen, aivastus, ruuanlaitto, siivous…
- Oireet eivät usein vastaa löydöstä
  - Asiakas näyttää voivan ja liikkuvan hyvin – VAS 9
  - MRI:ssä ei löydöstä – massiiviseen prolapsiin viittaavat oireet
- Kudosten hidas ja epätäydellinen paraneminen
- Laajat vaikeahoitoiset kivut, hyperalgesia, viivästynyt kipuvaste
- Staattiset asennot ja toistoja sisältävät aktiviteetit hankalia
- Proprioseptiikan, tasapainon ja koordinaation ongelmat
- Seisominen/ istuminen ”epätavallisessa” asennossa
  - Tukeutuminen lihasten co-kontraktioon,
  - ”Roikkuminen” nivelsiteiden varassa, nivelille tukea ääriasennoista





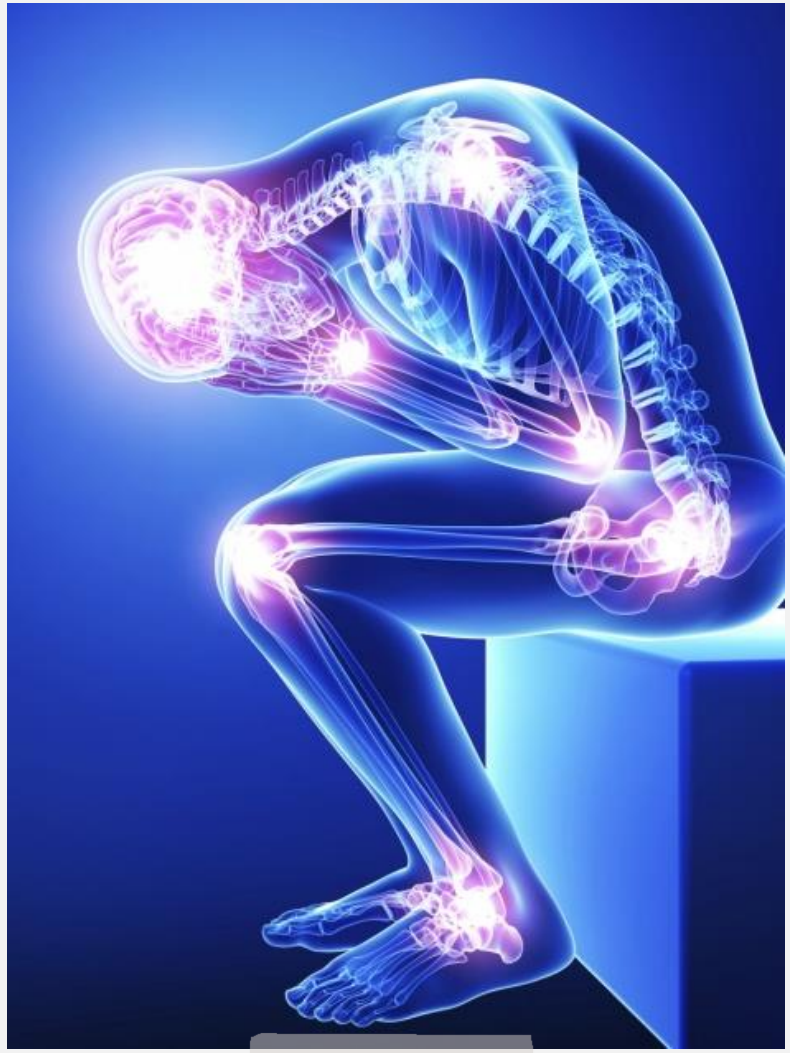
The American Journal of Medical Genetics 2017, Hakim 2017, Eccles 2021, Levy 2018, Mathias 2021, Scicluna 2021, Malfait 2018, Orphanet, Fancomano 2016, Malfait 2017, Tinkle 2017, Keer yms. 2003, Simmonds 2007 , Rombaut 2011, Rombaut 2011/2, Castori 2012, Rombaut yms. 2015

©Hanna Markkula



Sama pätee myös muihin geneettisiin sidekudossairauksiin!

©Hanna Markkula



EDS ja kipu

- Laajat, vaikeahoitoiset krooniset kivut
  - 85-100%:lla, erityisesti hEDS
- Krooninen kipu alkanut
  - 90%:lla alle 30v
  - 35%:lla alle 10v
- Yleistynyt hyperalgesia
- **Kivun hoito = keskeisin osa hoitoa!**
  - 70% kokee, ettei kipua hoideta tarpeeksi hyvin
- Päivittäinen NRS
  - Vähintään 2-4
  - Normaali 4-6
  - Enimmillään 8-10

- Pitkäkestoinen
- Akuutti
- Nosiseptinen
- Neuropaattinen
- Idiopaattinen
- Viskeraalinen
- Päänsärky

The American Journal of Medical Genetics 2017, Scheper 2016, Keer yms. 2003, Simmonds 2007, Rombaut 2011, Rombaut 2011/2, Castori 2012, Rombaut 2014, Rombaut 2015, Ferman 2016



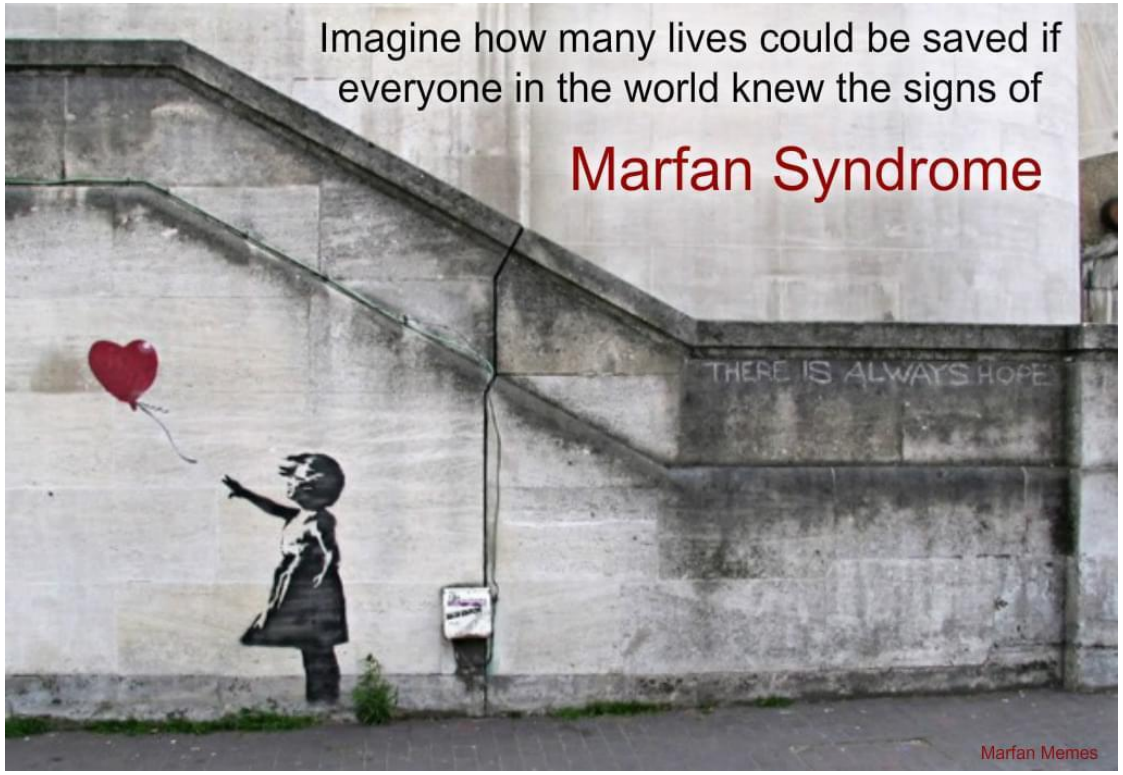
Marfanin oireyhtymä (MFS Q87.4) ja sen kaltaiset sairaudet

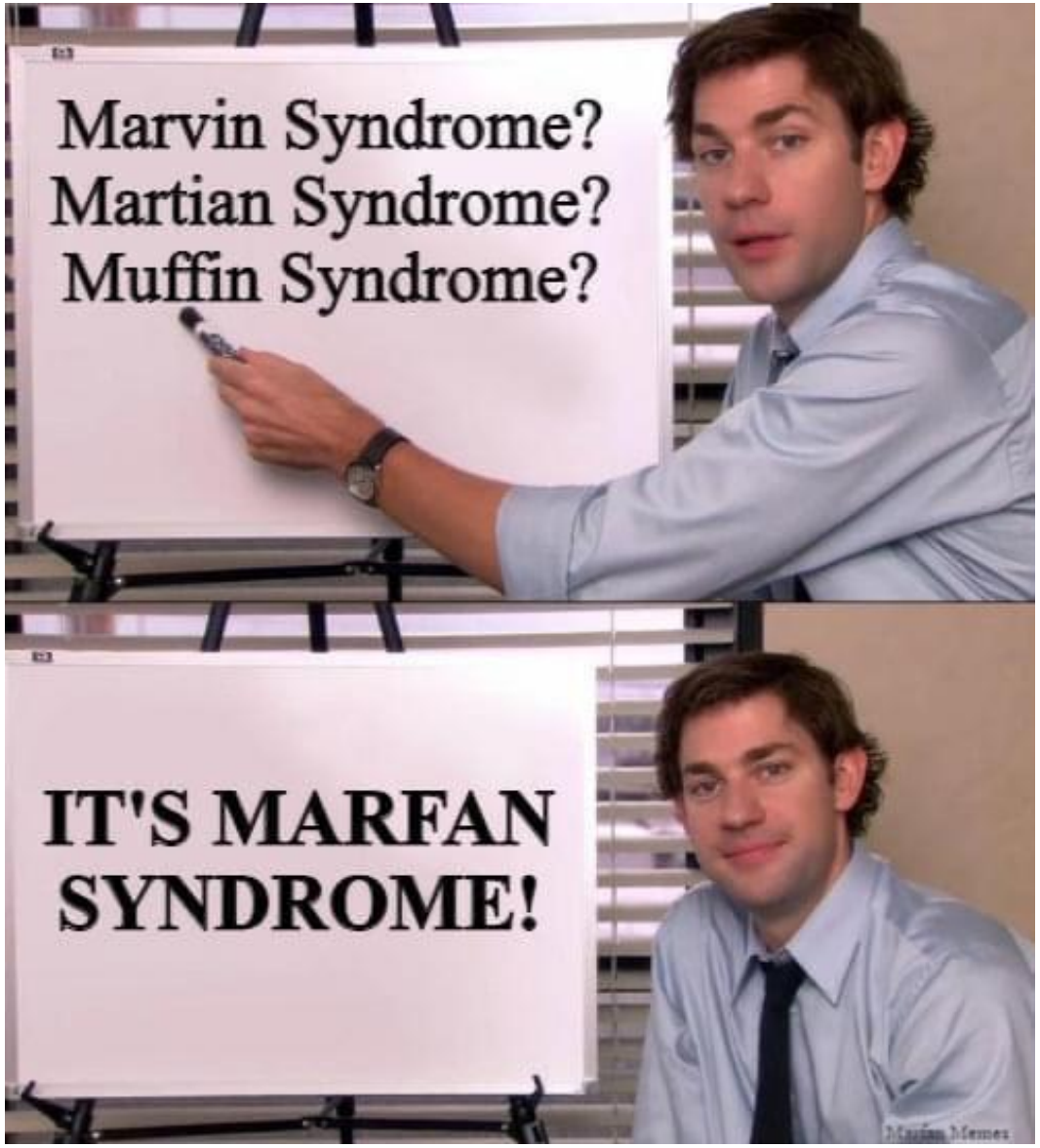
Loeys-Diez (LDS) kts. lisämateriaali

©Hanna Markkula

Marfanin oireyhtymä ja sen kaltaiset sairaudet/ Geneettiset aortta- ja sidekudossairaudet

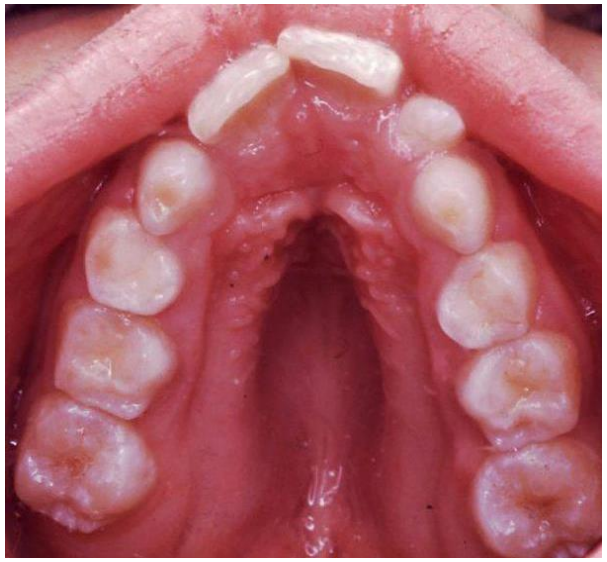
vEDS, LDS, Stickler, BAV, Beals, FTAAD, Ectopia lentis, Arterial Tortuosity, Shprintzen-Goldberg…



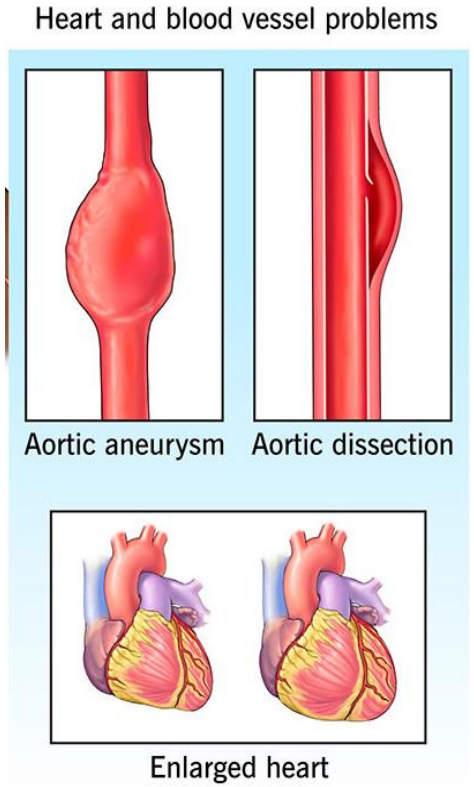


©Hanna Markkula

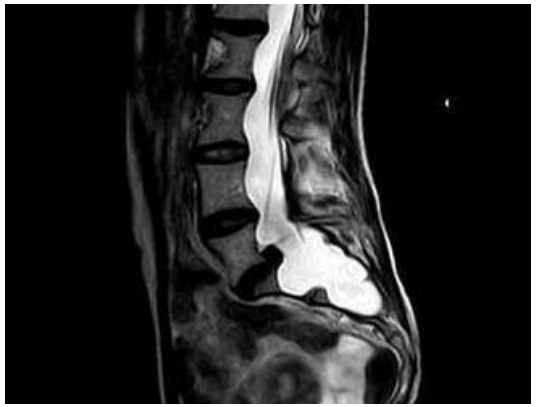


















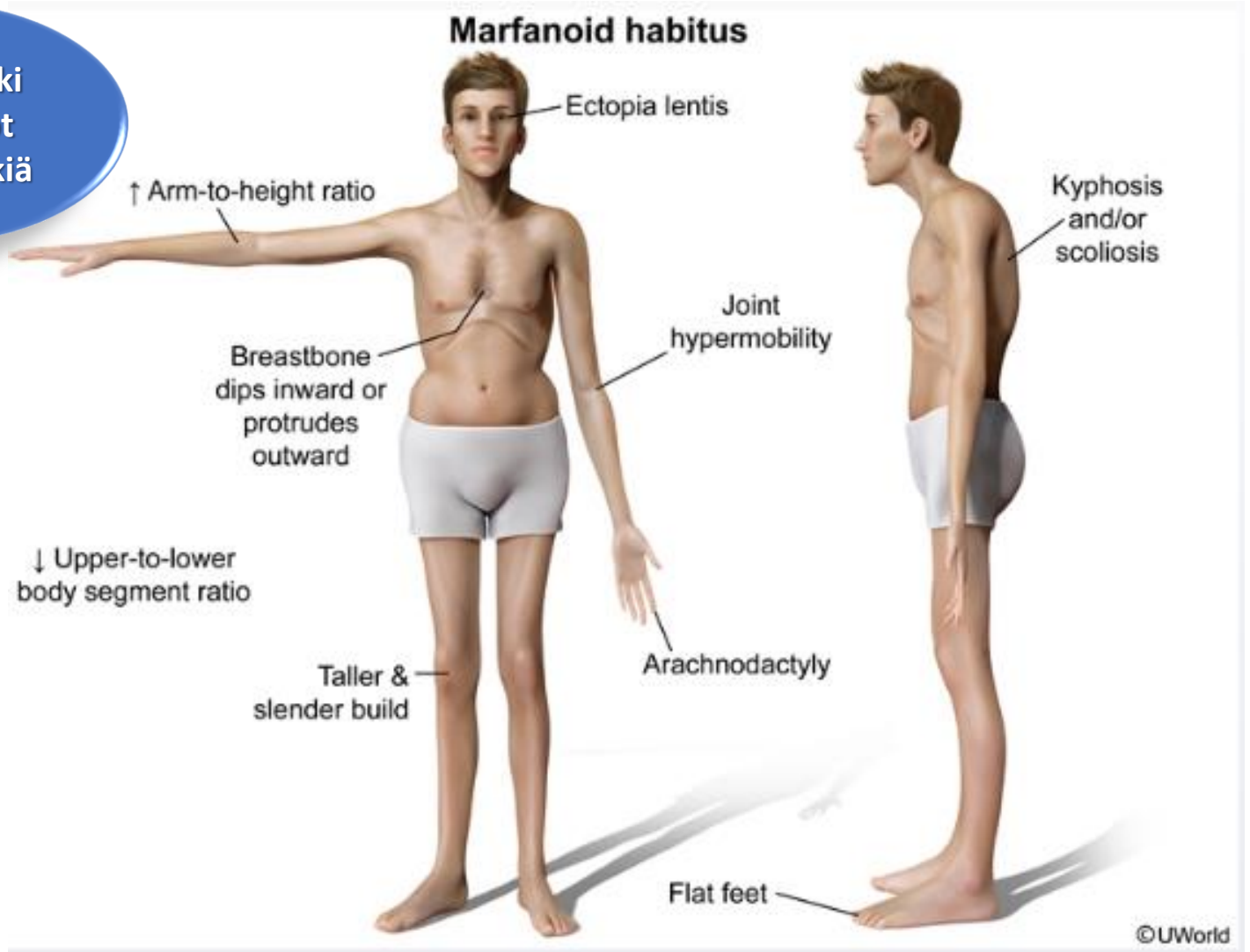
Ghent Nosology 2010, Marfan syndrome GeneReview, Pollock 2021

©Hanna Markkula

Marfanin oireyhtymä



Huom! Kaikki marfaanikot eivät ole pitkiä



©Hanna Markkula

Marfanin oireyhtymä

- Vakava harvinainen perinnöllinen sidekudossairaus, joka vaikuttaa sydämeen, verisuonistoon, keuhkoihin, silmiin, luustoon ja ihoon.
- Diagnostiikka: Ghentin kriteeristö (Ghent nosology 2010)
- Vallitsevasti periytyvä (1/5000)
- Yhtä yleinen miehillä ja naisilla
- Geenivirhe FBN1-geenissä
- Suomessa arviolta 500-1000 marfaanikkoa
    - **Alidiagnosoitu**: Suurinta osaa ei ole diagnosoitu, eivätkä he itsekään tiedä sairaudestaan
- Parannuskeinoa ei tunneta
- Varhaisella diagnoosilla, säännöllisillä lääkärintarkastuksilla sekä oikealla lääkityksellä voidaan ennustetta parantaa ja elinikää pidentää
- Marfanin oireyhtymä – Tietoa ja opastusta potilaille, omaisille, sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisille sekä opetustoimen edustajille
- Marfan syndrome GeneReview



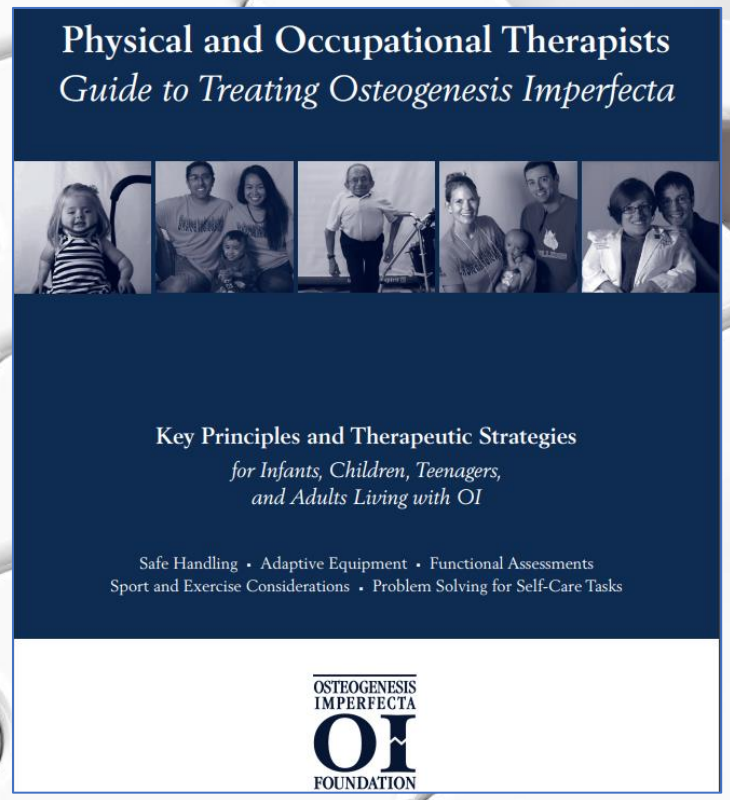
Pollock 2021, Ghent Nosology 2010, Marfan syndrome GeneReview, Marfan Foundation, Marfan yhdistys, Invalidiliitto, Terveyskylä

©Hanna Markkula

Marfanin oireyhtymä/ kliininen kuva, oireet

- HUOM! Kaikki marfaanikot EIVÄT OLE PITKIÄ!
- Lähes kaikilla pitkät ja kapeat sormet
- Kasvun kiihtyminen n. 5-v
- Pitkäraajaisuus ja pitkät kämmenet ja jalkaterät
- Yli 50%:llä pitkät raajat suhteessa vartaloon
- Kananrinta/harjurinta (pectus carinatum), kuopparinta (pectus excavatum)
- Skolioosi, kyfoosi
- Jalkaholvi usein matala, kantapäässä valgusasento
- Lihaksisto väsyy helposti
- Selkäydinkanavan kovakalvon laajentuma (duran ektasia)
- Krooninen kipu
- Tyrät
  - Nivustyrä tai operaatioarpeen syntyvä tyrä
- Silmäoireet
  - Likitaittoisuus, silmän linssin siirtymä ja verkkokalvon irtoaminen, kaihi, glaukooma
- Sydänoireet, merkittävin aortan tyven laajentuminen
  - Ilmaantuu tai alkaa edetä usein vasta aikuisiällä, harvoin lapsuusiässä
  - Aortan seinämä on heikko, aortta- ja mitraaliläpän vuoto, aortan sisäkerroksen seinämän repeämä (hengenvaarallinen)
  - Säännöllinen seuranta, lääkitys ja ennaltaehkäisevä operatiivinen hoito tärkeää!

Pollock 2021, Ghent Nosology 2010, Marfan syndrome GeneReview, Marfan Foundation, Marfan yhdistys, Invalidiliitto, Terveyskylä



©Hanna Markkula

Osteogenesis imperfecta (OI)

Q78.0







Lievä OI: Voi olla vain vähän selkeitä kliinisiä piirteitä



OI Foundation

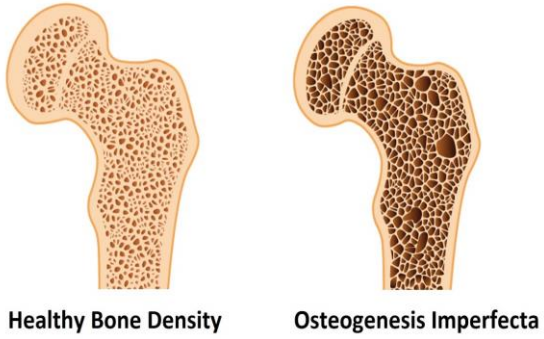
©Hanna Markkula

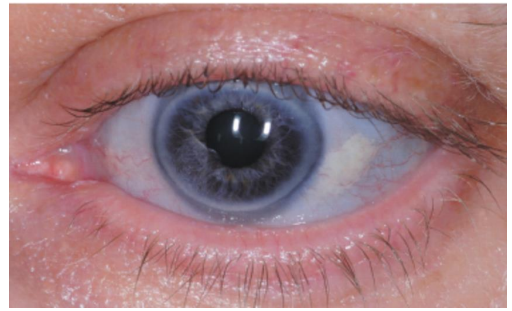
Osteogenesis imperfecta (OI)

Alamuotojen kuvaukset lisämateriaalissa!



- Ryhmä harvinaisia perinnöllisiä sidekudossairauksia, joille tyypillistä luuston hauraus ja lisääntynyt murtumaherkkyys
- Esiintyvyys arviolta 1/10 000 - 20 000
- Kollageenin virheellinen rakenne
- Useita alamuotoja (15)
- Yleensä vallitsevasti periytyvä, voi periytyä myös peittyvästi tai X-kromosomaalisesti
- Noin 25% aiheutuu uudesta (de novo) mutaatiosta
- Vaikeusaste vaihtelee huomattavasti!
- Vaikeimmat muodot voivat johtaa lapsen menehtymiseen heti syntymän jälkeen ja lievissä tapauksissa potilaat ovat miltei oireettomia
- Erityisesti lievempää OI:tä sairastavilla voi olla vain vähän selkeitä kliinisiä piirteitä
- Eliniän ennuste riippuu selkärangan poikkeavuuksiin liittyvien hengitysongelmien vaikeusasteesta
- **TYYPPI 1:** Yleisin. Lievin. Potilaat ovat normaalin tai lähes normaalin mittaisia, murtumia lievistä/keskisuurista traumoista, murtumista useimmat ennen murrosikää, skleerat (silmän valkuaiset) siniset, violetit, harmaat, deformiteetteja ei ole tai ne ovat lieviä, ja hampaisto on yleensä normaalisti kehittynyt, löysät nivelet, lihasheikkous, skolioosi, kolmiomaiset kasvot, kuulo-ongelmat mahdollisia. Vallitseva periytyminen.



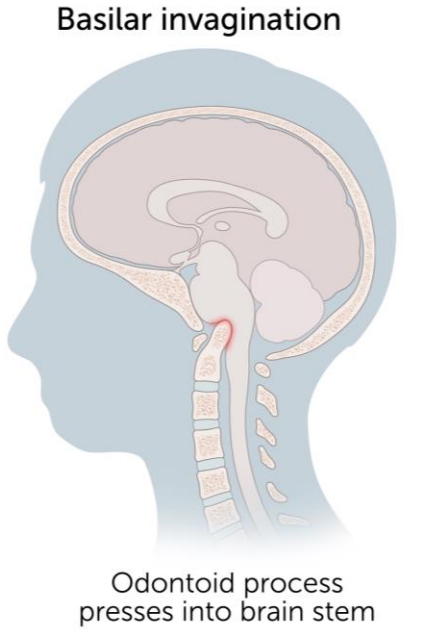


Steiner 2021, terveyskylä, Orphanet, Terveyskirjasto, Brittle bone society, OI-yhdistys OI Foundation

©Hanna Markkula

Osteogenesis imperfecta: oireita

- Luuston hauraus, deformiteetit, murtumat
- Löysät nivelsiteet nivelten yliliikkuvuus, sijoiltaan menot
- Kipu (lihas- ja luukipu, murtumakipu!)
- Lihasheikkous
- Mustelmaherkkyys
- Nivus- tai muut tyrät
- Kraniokervikaalinen instabiliteetti (CCI), yläkaularangan instabiliteetti (UCI), cervical medullary syndrome, kraniokervikaaliset derofmiteetit, basilar invagination
- Selkärangan poikkeavuudet, rintakehän epämuotoisuus ja ahtautuminen
- →Hengityksen dysfunktio, hengitysvaikeudet, tihentynyt hengitys…
- Sydänongelmat, tihentynyt syke
- Runsas hikoilu, osalla normaalia korkeampi ruumiinlämpö
- Harvinaisempia: sydämen läppäviat, aortan laajenema
- (Vaikea) lyhytkasvuisuus osassa alamuotoja
- Kuulo, hampaisto, vaikeissa muodoissa silmäongelmat (myopia, verkkokalvon irtoaminen)



Steiner 2021, Terveyskylä, Orphanet, Terveyskirjasto, Brittle bone society, OI-yhdistys, Henderson 2019, OI Foundation

©Hanna Markkula



Haastattelu, tutkiminen, toimintakyvyn arviointi

Perinnölliset sidekudossairaudet, yleistä

Mitä kyselyitä/ mittareita voin hyödyntää?

Eri sairauksien erityispiirteet

©Hanna Markkula

- Perusteellinen anamneesi sekä oireiden ja liitännäissairauksien kartoitus
- Perusteellinen kliininen tutkiminen
- Laaja-alainen toimintakyvyn arviointi (ICF)
- Vaikutukset arjen toimintakykyyn (ICF)

SUUNNITELMA

- Seuranta, tukipalvelut
- Yksilöllinen, oireenmukainen hoito ja kuntoutus
- Omahoito, vertaistuki



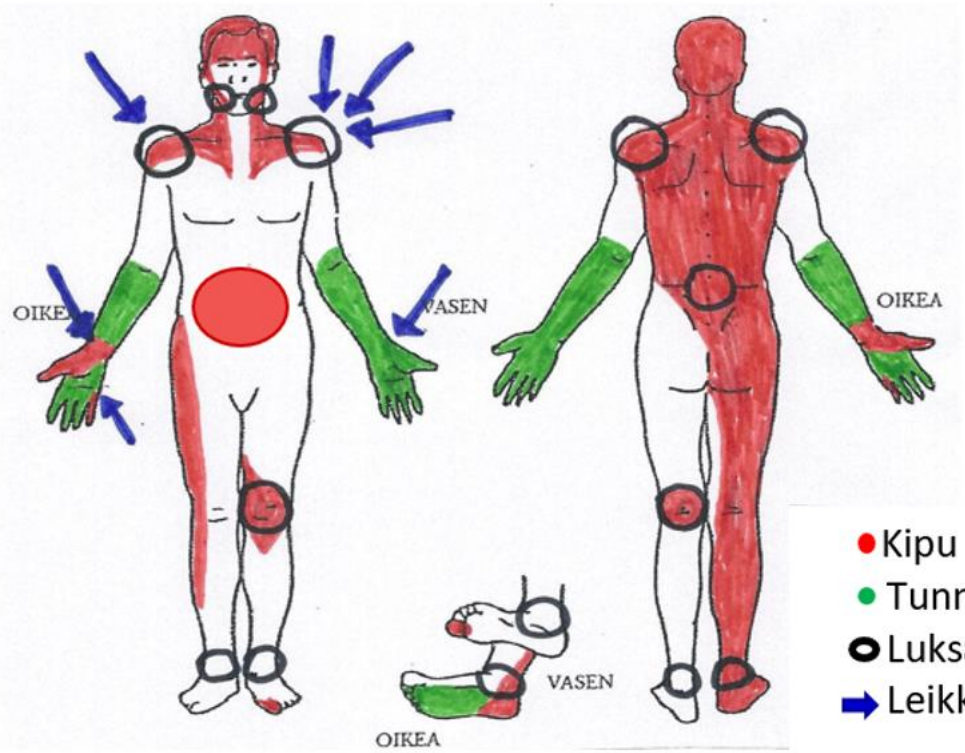
Case 2

Dg: Hypermobiili Ehlers-Danlosin oireyhtymä (hEDS)

©Hanna Markkula







Case 2: Hypermobiili Ehlers-Danlosin oireyhtymä (hEDS)

- 35-vuotias peruskoulun opettaja.
- Taustalla useita nivelten dislokaatioita sekä 7 yläraajaleikkausta
- Eniten haittaava oire tällä hetkellä alaraajojen kivut ja neuraalioireet, joihin toivoo apua.
- Liikkuu ilman apuvälineitä, rauhalliset lyhyet kävelylenkit ja kevyet kotiaskareet onnistuvat, tosin oik. alaraajan neuraalioire ja vas. polven ja isovarpaan kivut pahentuvat kävelystä, juokseminen, hyppääminen ja pyöräily eivät onnistu.
- Vaikeat GI-oireet ja verenvuototaipumus

©Hanna Markkula



Video: Case 2

©Hanna Markkula

Case 2: Video

Katso video tallenteelta!

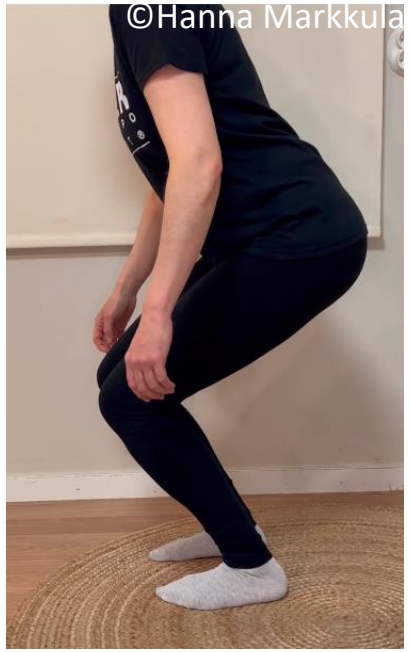


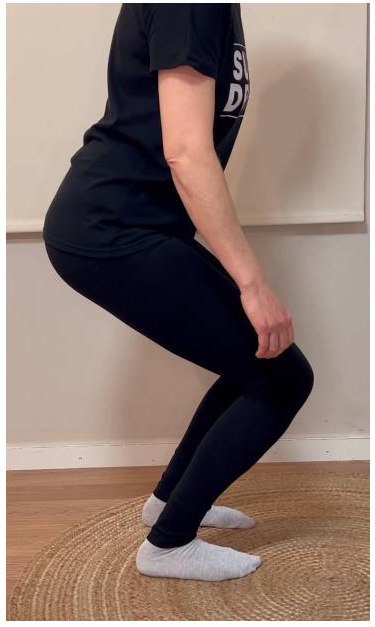
©Hanna Markkula

















©Hanna Markkula





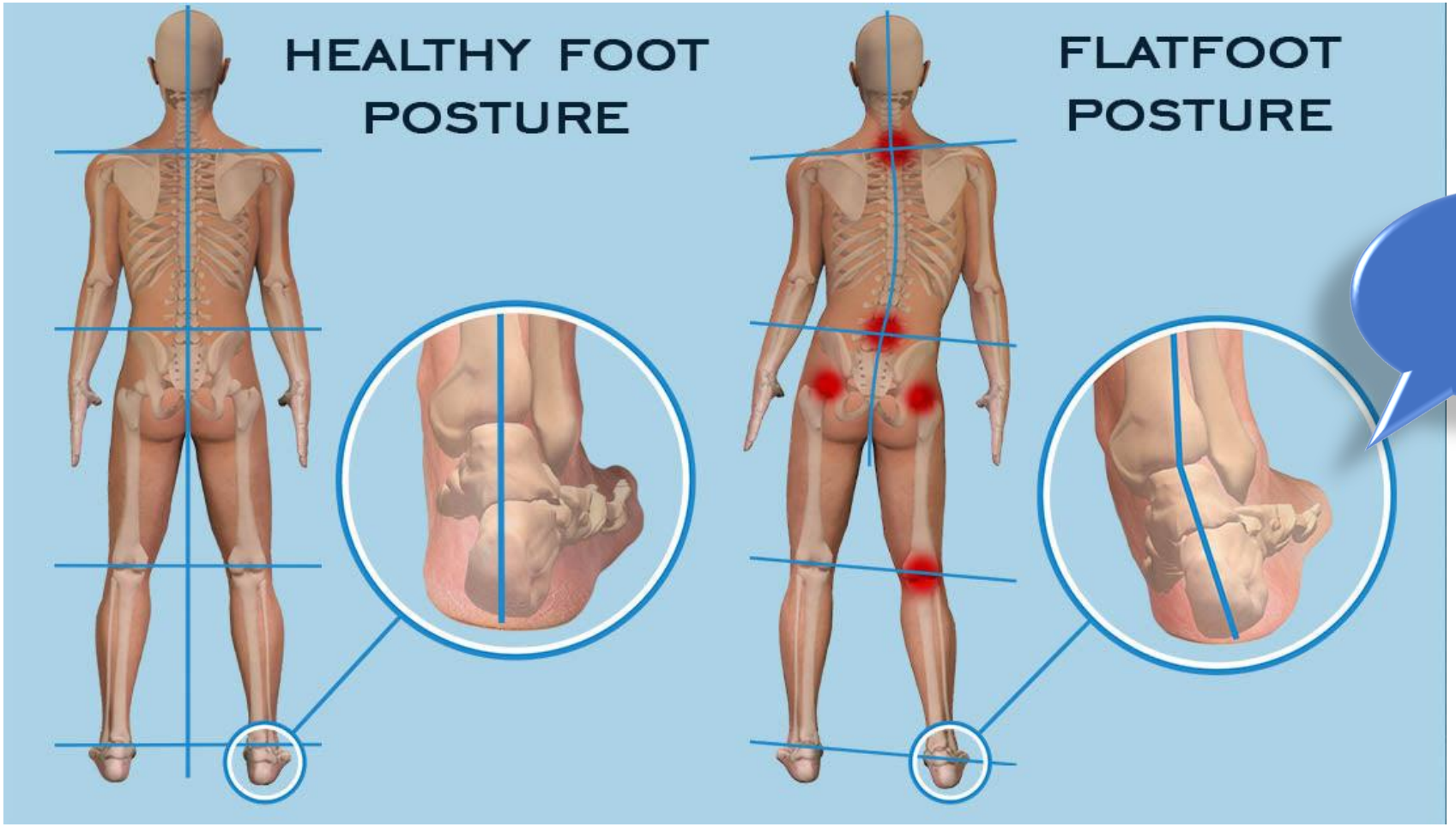






©Hanna Markkula

Lattajalka vaikuttaa kaikkeen!



©Hanna Markkula

Kuntoutujan kohtaaminen

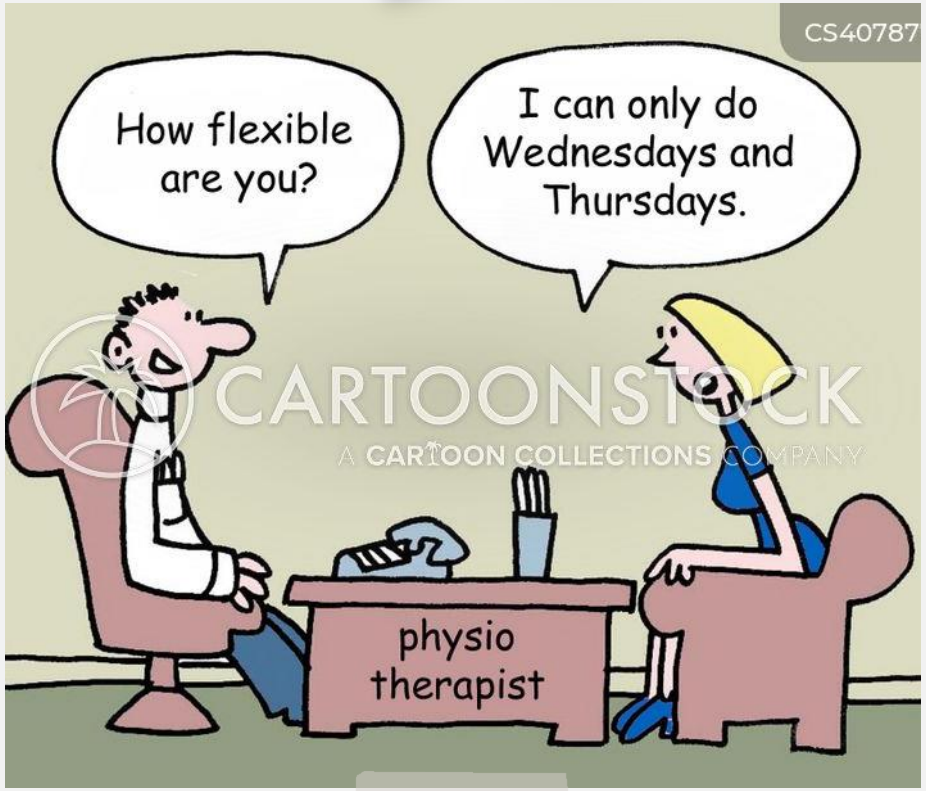
Priorisoi!
Kuuntele,
älä vääntele.

- Saavutettavuus (vastaanotto, kotikäynnit, etäkäynnit)
- Kuuntele, kuule ja usko, näe kokonaisuus
- Anna aikaa puhua, älä keskeytä
- Kognitio, muisti, väsyvyys
- Läheisen mukana olo potilaan halutessa
- Potilailla usein taustalla huonoa kohtelua ja lukuisia kielteisiä kohtaamisia terveydenhuollon ammattilaisten kanssa, medikaalinen trauma - *Clinician-associated traumatization*
- 81 % kokenut haittoja epäasianmukaisesta hoidosta. Yleisin syy: kliinikot eivät ymmärrä EDS:ää, 85 % välttelee hoitotoimenpiteitä

"Luulen, että joillakin kliinikoilla on päässään stereotyyppinen EDS-potilas, eikä tulkinta ole kovin armollinen. Näen sen hysteerisenä naisena, joka on luulosairas"

”Minulla on paljon kipuja, mutta teeskentelen, että minulla ei ole”

- Tämä on ehkäistävissä ja korjattavissa! Validoiva vuorovaikutus, positiivisen luottamuksen aikaansaaminen, myötätunto, empatia



Keer yms. 2003, Simmonds 2007, Rombaut 2011, Rombaut 2011/2, Castori 2012, Rombaut yms. 2015, Halverson 2023

©Hanna Markkula

Jaettu päätöksenteko



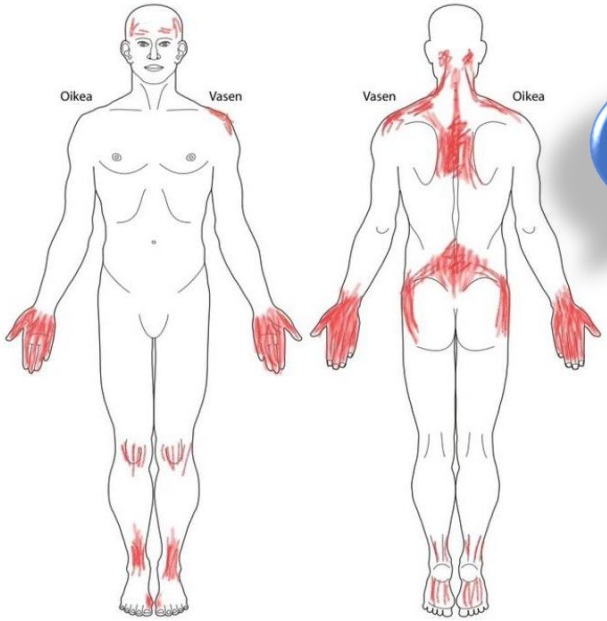
©Hanna Markkula

Haastattelu ja tutkiminen 1/2

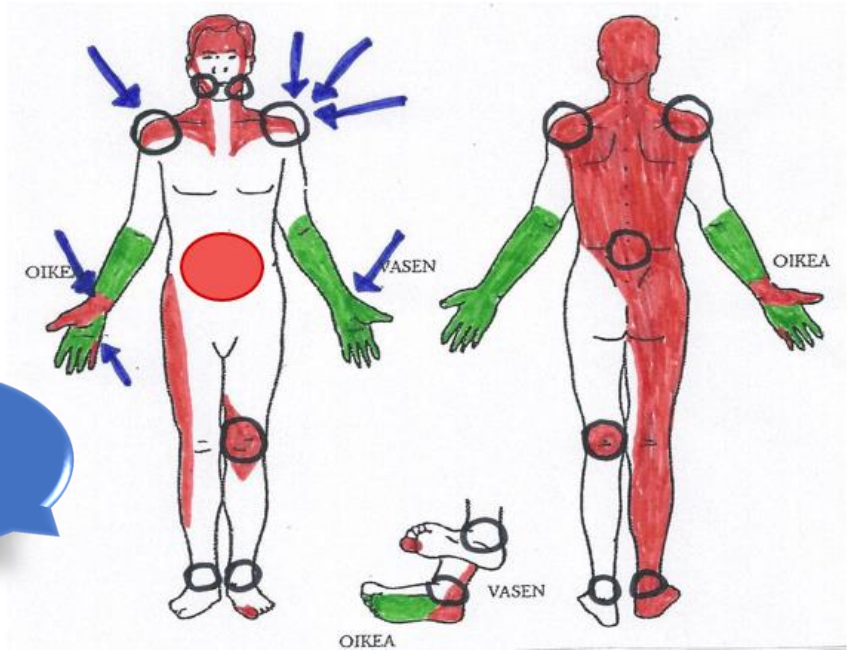
”Mistä on aiemmin ollut sinulle apua? Mikä on pahentanut oireitasi?”

- Perusteellinen, kokonaisvaltainen, varaa aikaa, priorisoi
- Oirepiirros
- Laaja-alainen työ- ja toimintakyvyn kartoitus **(ICF)**
- Apuväline-, palvelutarpeen kartoitus
- Validoidut oirekyselyt, mittarit yksilöllisen harkinnan mukaan
- **Miten pärjää arjessa, toimintakyvyn vaihtelu**
- Tutki osissa kuntoutujan tuntemuksia kuunnellen, sensitiivisesti
- Ns. ”normaali” tutkiminen saattaa romahduttaa toimintakyvyn
- Mikäli löydös ei vastaa kuntoutujan tuntemusta, **ratkaisevaa on asiakkaan tuntemus**
- Muut ongelmat

Case 1



Case 2



The American Journal of Medical Genetics 2017, Keer yms. 2003, Simmonds 2007, Rombaut 2011, Rombaut 2011/2, Castori 2012, Rombaut yms. 2015, OI Foundation, Marfan Foundation, Marfan GeneReview, OI Foundation, Reychler 2021, 2022, Palmer 2020, Engelbert 2017, Tinkle 2017, Russek

©Hanna Markkula

Haastattelu ja tutkiminen 2/2

OI: Älä vedä, työnnä tai väännä raajaa. Ole hyvin varovainen raajojen, pään tai vartalon passiivisissa kierroissa, ei passiivista ROM

- **Red Flags**
- Asento, liikkuminen kompensatoriset liikemallit
- Kipu, hyperalgesia, allodynia, aistiyliherkkyydet
- Nivelliikkuvuus (Beighton & muut nivelet)
- Ligamenttien testaus
- TULE, luusto, myös yläkaularanka
- Kehon mittasuhteet
- Dysautonomia, OH, OI, PoTS
- Verenpaine, syke, hengitys, happisaturaatio levossa/ rasituksessa
- Neurologinen tutkiminen
- Refleksit
- Lihastestaus
- Tasapaino, proprioseptiikka, hahmotus

- Fatiikki, väsyvyys, onko PEM?
- Iho
- Uni
- Orientaatio, kognitio, muisti, “brain fog”
- Ravitsemus, BMI
- Psyykkinen hyvinvointi
- Uro-, gynekologiset ongelmat
- Liitännäisoireet ja –sairaudet (PoTS, Chiari, Tethered Cord, ME/CFS, FM, CRPS, päänsärkysairaudet, C-rangan instabiliteetti, UCI, MCAS…)
- Muut perussairaudet
- Erityistarpeet: lapset, nuoret, vaikeasti sairaat
- **Spesifit testit ongelmien mukaan!**

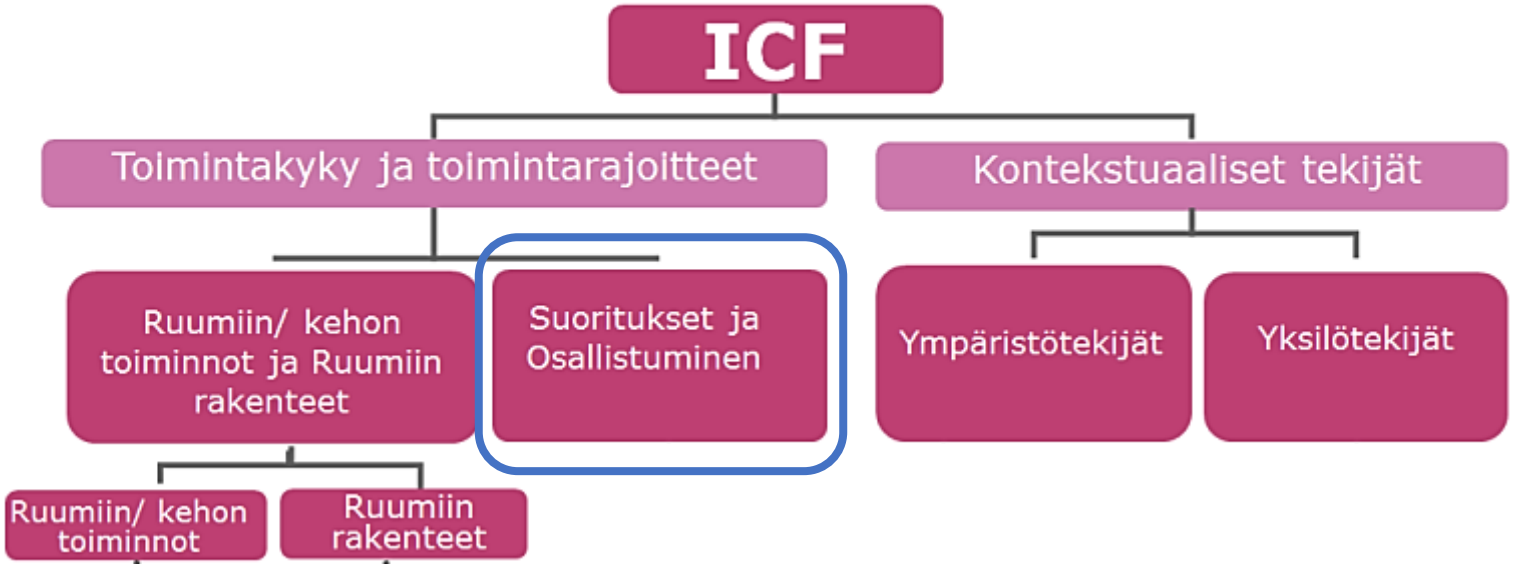
Reychler 2021, 2022, Palmer 2020, Engelbert 2017, Tinkle 2017, The American Journal of Medical Genetics 2017, Keer yms. 2003, Simmonds 2007, Rombaut 2011, Rombaut 2011/2, Castori 2012, Rombaut yms. 2015, OI Foundation, Marfan Foundation, Marfan GeneReview, OI Foundation, Russek, Pollock 2021

©Hanna Markkula

Toimintakyvyn arviointi ja seuranta

ICF: Suoritukset ja osallistuminen: Miten selviää arjessa?

ICF-luokituksen hierarkkinen rakenne ja koodit



Yksilöllisen oirekuvan/ harkinnan mukaan valitut oire- ja toimintakykymittarit voivat täydentää kliinistä toimintakyvyn arviota.

Kuva: THL

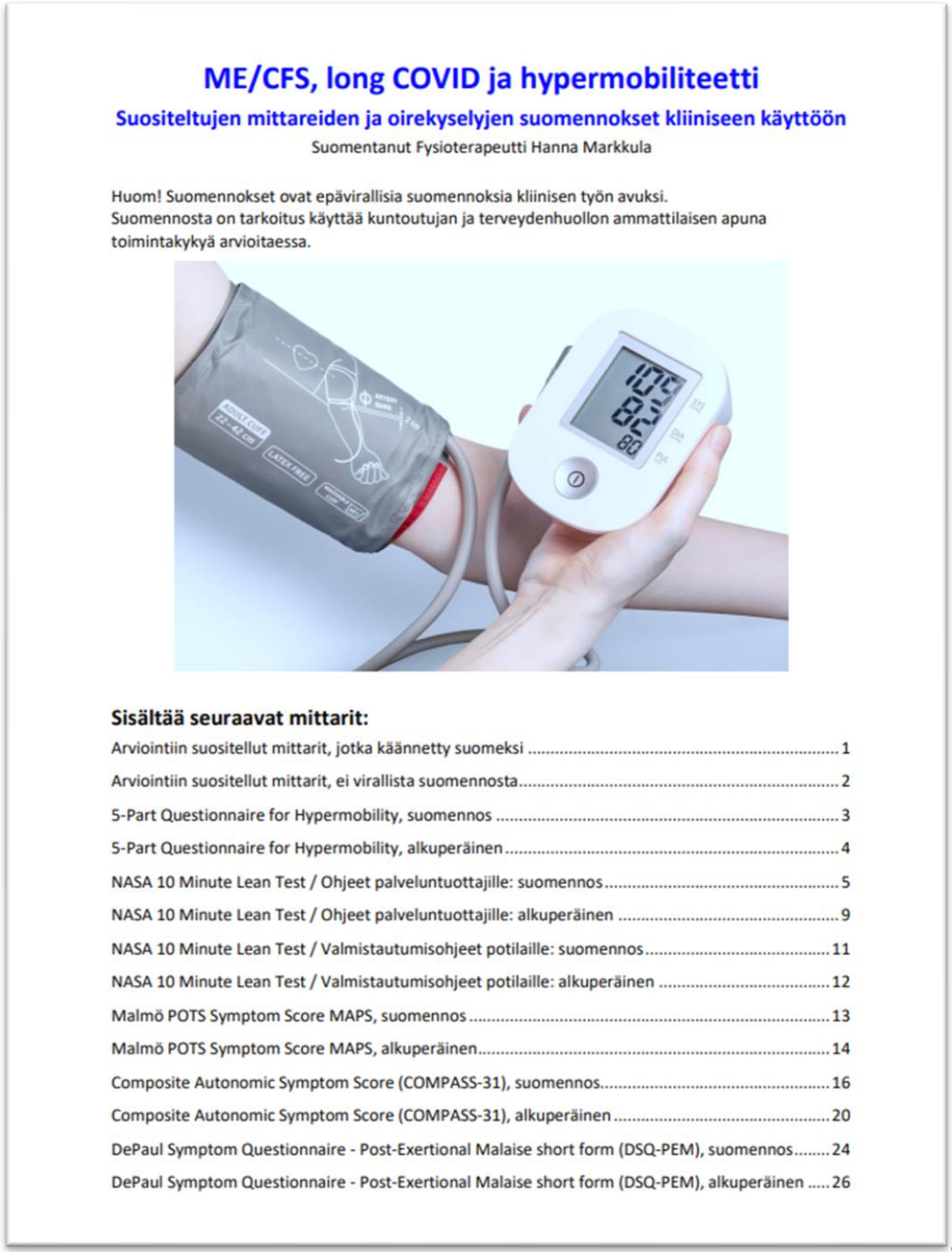
©Hanna Markkula

Suositeltujen mittareiden ja oirekyselyjen suomennokset kliiniseen käyttöön

Suomennokset TÄÄLLÄ!

Suomentanut Fysioterapeutti Hanna Markkula

Huom! Suomennokset ovat epävirallisia suomennoksia kliinisen työn avuksi.



ME/CFS, long COVID ja hypermobiliteetti

Suositeltujen mittareiden ja oirekyselyjen suomennokset kliiniseen käyttöön

Suomentanut Fysioterapeutti Hanna Markkula

Huom! Suomennokset ovat epävirallisia suomennoksia kliinisen työn avuksi. Suomennosta on tarkoitus käyttää kuntoutujan ja terveydenhuollon ammattilaisen apuna toimintakykyä arvioitaessa.

Sisältää seuraavat mittarit:

Arviointiin suositellut mittarit, jotka käännetty suomeksi 1
Arviointiin suositellut mittarit, ei virallista suomennosta 2
5-Part Questionnaire for Hypermobility, suomennos 3
5-Part Questionnaire for Hypermobility, alkuperäinen 4
NASA 10 Minute Lean Test / Ohjeet palveluntuottajille: suomennos 5
NASA 10 Minute Lean Test / Ohjeet palveluntuottajille: alkuperäinen 9
NASA 10 Minute Lean Test / Valmistautumisohjeet potilaille: suomennos 11
NASA 10 Minute Lean Test / Valmistautumisohjeet potilaille: alkuperäinen 12
Malmö POTS Symptom Score MAPS, suomennos 13
Malmö POTS Symptom Score MAPS, alkuperäinen 14
Composite Autonomic Symptom Score (COMPASS-31), suomennos 16
Composite Autonomic Symptom Score (COMPASS-31), alkuperäinen 20
DePaul Symptom Questionnaire - Post-Exertional Malaise short form (DSQ-PEM), suomennos 24
DePaul Symptom Questionnaire - Post-Exertional Malaise short form (DSQ-PEM), alkuperäinen 26

©Hanna Markkula

Mitä kyselyitä/ mittareita voin hyödyntää haastattelun ja tutkimisen tukena?

Tarkemmat ohjeet ja lomakeet suomeksi TÄÄLLÄ!

Oirekysely/ mittari	Mitä mittaa?	suomeksi
Oirepiirros	Yleiskuva voinnista	Kyllä
VAS, NRS, Örebro-kipukysely, CPAQ	Kipu	Kyllä
Assessing Joint Hypermobility (Beighton & 5p hypermob. kysely)	Hypermobiliteetti	*Epäv. (5p hyp)
Diagnostic checklist is for hEDS	hEDS	Ei
NASA 10 Minute Lean Test	Dysautonomia/ PoTS	*Epävirallinen
COMPASS 31 -kysely	Dysautonomia	*Epävirallinen
Malmö PoTS Symptom Score MAPS (myös ruotsiksi)	Dysautonomia	*Epävirallinen
Nijmegen kysely (LIITE 1, s.108)	Hengityksen ongelmat	Kyllä
DePaul-SF-oirekysely	ME/CFS (long COVID)	Kyllä
DSQ-PEM Short Form	PEM/PESE	*Epävirallinen

*) Tehty epävirallinen suomennos kliiniseen käyttöön

©Hanna Markkula

Mitä kyselyitä/ mittareita voin hyödyntää Toimintakyvyn arvioinnin tukena?

Tk:n arvioinnin mittarit, suomeksi	Mittaa	Tk:n arvioinnin mittarit, suomeksi	Mittaa
Borg RPE mod. 1/10 Borg RPE 6/20	Kuormitus	RAND-36	ADL, elämänl.
PEF-mittaus	Hengitys	**Aktiivisuuspäiväkirja** Duodecim	Arjen tk
Bergin tasapainotesti	Tasapaino	Functional Capacity Scale FCS –mittari	Arjen tk
TUG	Tasapaino	Aktiivisuus- ja palautumispäiväkirja 1	Arjen tk
Käden puristusvoima	Fyysinen tk	Aktiivisuus- ja palautumispäiväkirja 2	Arjen tk
Tuoliltanousutesti 5 tai 10 kertaa	Fyysinen tk	Päivä- ja viikkosuunnitelma mallipohja	Arjen tk
Kyykistystesti 30 s tai 60 s ei yl sovellu, jos PEM	Fyysinen tk	Sykkeen seuranta mallipohja	Arjen tk
6 min kävelytesti ei yl. sovellu, jos PEM	Fyysinen tk	Aktiivisuusmittari / happisaturaatiomittari	Arjen tk, hengitys
WHODAS 2.0	ADL, elämänl.	GAS	Tavoitteet
FSQfin	ADL, elämänl.	Psyykkinen hyvinvointi	Psyykkinen tk

Beighton score (max 9/9p) Kuvat ja opetusvideo!

©Hanna Markkula

A. 5th FINGER / 'PINKIES'

Test **both sides**: Rest palm of the hand and forearm a **flat surface** with palm side down and fingers out straight.

Can the **fifth finger** be bent/lifted upwards at the knuckle to go back **beyond 90 degrees?**

If yes, add **one point** for each hand.



1 POINT FOR EACH HAND





1 POINT FOR EACH THUMB

B. THUMBS

Test **both sides**: With the arm out straight, the palm facing down, and the wrist then fully bent downward, can the thumb be pushed back to touch the forearm?

If yes, add **one point** for each thumb.

Case 1: 7/9
Case 2: 7/9



1 POINT FOR EACH LEG

D. KNEES

Test **both sides**: While standing, with knees locked (bent backwards as far as possible), does the lower part of either leg extend **more than 10 degrees forward?**

If yes, add **one point** for each side.

C. ELBOWS

Test **both sides**: With arms outstretched and palms facing upwards, does the elbow extend (bend too far) upwards **more than an extra 10 degrees** beyond a normal outstretched position?

If yes, add **one point** for each side.



1 POINT FOR EACH ARM

E. SPINE

Bend forward, can you place the palms of your hands **flat on the floor in front of your feet without bending your knees?**

If yes, **add one point.**

1 POINT



Ehlers-Danlos Society

©Hanna Markkula

5-pisteen hypermobiliteettikysely

Lomake ruotsiksi täällä (Supplementary information, Additional file 3)

Arvioitava laajemmin kuin Beighton-asteikolla, jos henkilöllä on paikallisia tai laaja-alaisia vammoja ja nivelkipuja, joiden voidaan olettaa liittyvän hypermobiliteettiin.

Huom. Ei virallinen suomennos!

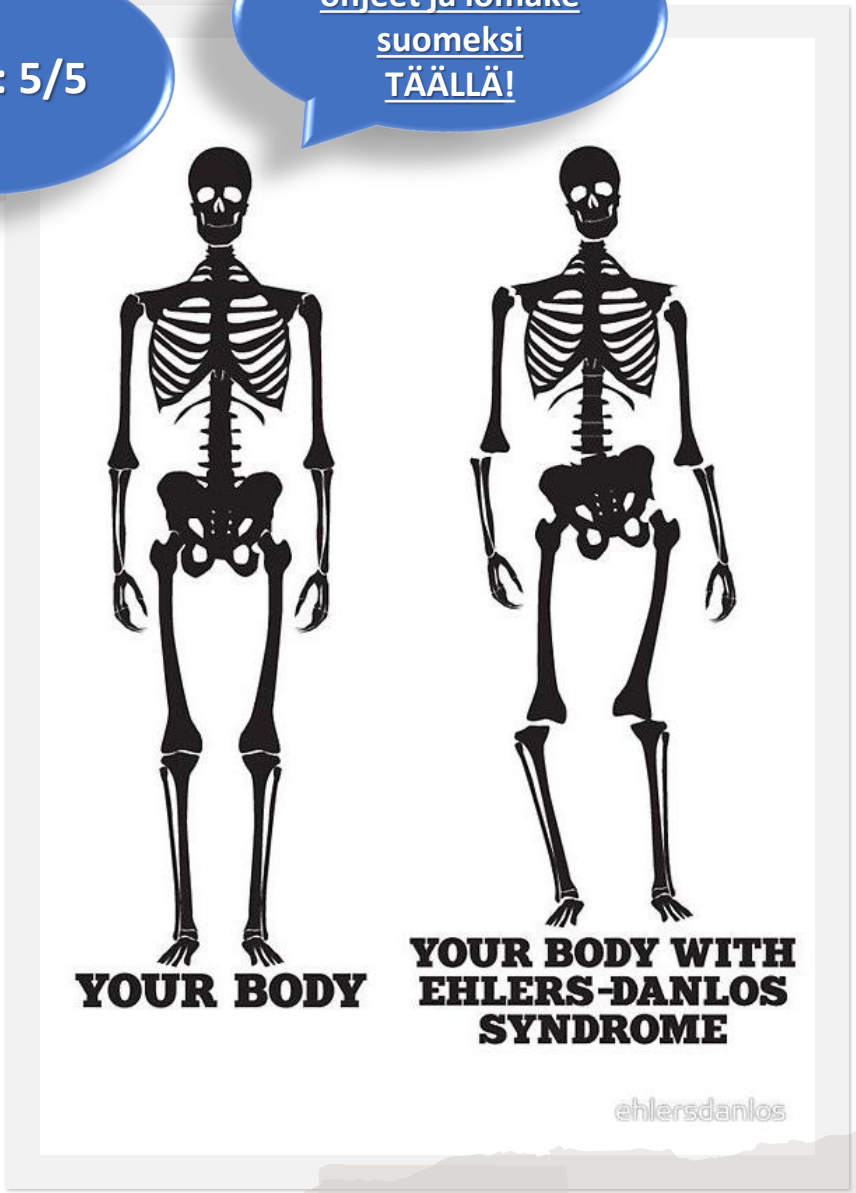
1. Pystytkö nyt (tai oletko joskus pystynyt) saamaan kämmenet lattiaan polvet suorina?
2. Pystytkö nyt (tai oletko joskus pystynyt) taivuttamaan peukalosi kyynärvarteesi?
3. Huvititko lapsena kavereitasi vääntelemällä kehoasi outoihin asentoihin tai pystyitkö tekemään spagaatit?
4. Onko polvilumpiosi tai olkapääsi mennyt sijoiltaan useammin kuin kerran lapsena tai teini-ikäisenä?
5. Pidätkö itseäsi "yliliikkuvana"? (double-jointed)

Jos vastaa kyllä 2 tai useampaan kysymyksistä

- ennustaa vahvasti Beighton-pistemäärää 4 tai enemmän
- viittaa hypermobiliteettiin (sensitiivisyys 85 %, spesifisyys 90 %)

Case 2: 5/5

Tarkemmat ohjeet ja lomake suomeksi TÄÄLLÄ!



Hakim 2003, Glans 2023

©Hanna Markkula

Osteogenesis imperfecta: Arvioinnin perusteet

Taustatiedot: arvokasta tietoa luun eheydestä, hauraudesta ja siitä, miten helposti murtumia syntyy

- OI-tyyppi
- Murtumahistoria ja kipuhistoria: murtumia tulee helposti ja usein → murtumat kivuliaita → murtumapelko? → kinesiofobia?
- Luun tiheys
- Skolioosi ja/tai muu selkärangan virheasento → hengitysvaikeudet
- Röntgenkuvat/MRI
- Leikkaushistoria, mukaan lukien ydinnaulaus
- Viitteet basilaarisesta impressiosta
- GI-ongelmat
- Liitännäissairaudet:
  - Kuulon heikkeneminen, verkkokalvon irtauma, sydänläpän vauriot, ylipaino

Bisfosfonaatti- tai muut luustolääkkeet & muu lääkitys

Itsenäisyyden taso, liikuntakyky ja arjen toimintakyky, työ, liikunta, harrastukset, **yksilölliset** apuvälineet

Valitse arvioinnin mittarit/oirekyselyt/menetelmät

Auta henkilökohtaisten tavoitteiden saavuttamisessa, arki, työ/koulu/opiskelu, harrastukset (GAS, ICF)

Physical and Occupational Therapists Giode to Treating Osteogenesis Imperfecta, OI Foundation

©Hanna Markkula

Osteogenesis imperfecta: Tuki- ja liikuntaelimistön arviointi

Älä vedä, työnnä tai väännä raajaa. Ole hyvin varovainen raajojen, pään tai vartalon passiivisissa kierroissa, ei passiivista ROM

Luuston linjaus

- Alaraajojen taipuminen voi vaikuttaa siihen, miten luusto kestää painoa kantavaa rasitusta. Kengänkorotus voi vähentää alaselkään kohdistuvaa rasitusta niillä, joilla on jalkojen pituusero

Lihastonus

Nivelsiteiden laksiteetti ja nivelten stabiliteetti

Liikelaajuudet (ROM)

- Aktiivinen ja aktiivisesti avustettu ROM-arviointi, mahdollistaa liikkeen tekemisen OI:tä sairastavan henkilön ohjauksessa ja vähentää murtumariskiä. Passiivista ROM-arviointia ei suositella murtumariskin vuoksi

Lihasvoimien testaaminen

- Erityisesti lonkan ojentaja/abduktorit, quadriceps/hamstring ja gastrocnemius, tibialis anterior testaus painovoimaa vastaan. Myös voiman toiminnallinen testaus kevyttä vastusta vastaan → voidaan arvioida lihasryhmien voimaa, kuten punnerrus, jalkaprässi, portaalle nousu, portaalta alas astuminen

Lihasepätasapaino

- Mm. lonkan koukistajien, lähentäjien ja ulkokiertäjien lihasten hallinta → voi vaikuttaa lihasten joustavuuteen, taipumiseen, asentovirheisiin ja pitkien luiden lisääntyneeseen rasitukseen. Joskus lihasepätasapaino voi hyödyttää toiminnallisesti. Esim. kireä gastrocnemius ja soleus → jonkin verran vakautta seistessä

Physical and Occupational Therapists Giode to Treating Osteogenesis Imperfecta, OI Foundation



Arjen toimintakyky

Miten arvioin?

©Hanna Markkula

Aktiivisuuspäiväkirja

Nimi: _____ Aloituspäivämäärä: _____

PÄIVÄ	Maanantai	Tiistai	Keskiviikko	Torstai	Perjantai	Lauantai	Sunnuntai
Uni: Kirjoita ylös, kuinka monta tuntia ja kuinka hyvin nukuit: 1 = erittäin huonosti 2 = huonosti 3 = kohtalaisesti 4 = hyvin 5 = erittäin hyvin **Functional Capacity Scale -mittari:** Kirjaa joka tunnille omaan lokeroonsa toimintasi yhdellä tai kahdella sanalla sekä energiatasosi käyttäen asteikkoa 1–10/10.							
Toiminta: (tarkenna)							
Klo 6.00							
Klo 7.00							
Klo 8.00							
Klo 9.00							
Klo 10.00							
Klo 11.00							
Klo 12.00							
Klo 13.00							
Klo 14.00							
Klo 15.00							

Krooninen väsymysoireyhtymä (ME/CFS)
Hyvä käytäntö -konsensussuositus
Julkaistu 23.2.2021 www.duodecim.fi

Klo	00	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
Lauantai												
	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23

Klo	00	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
Sunnuntai												
	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23

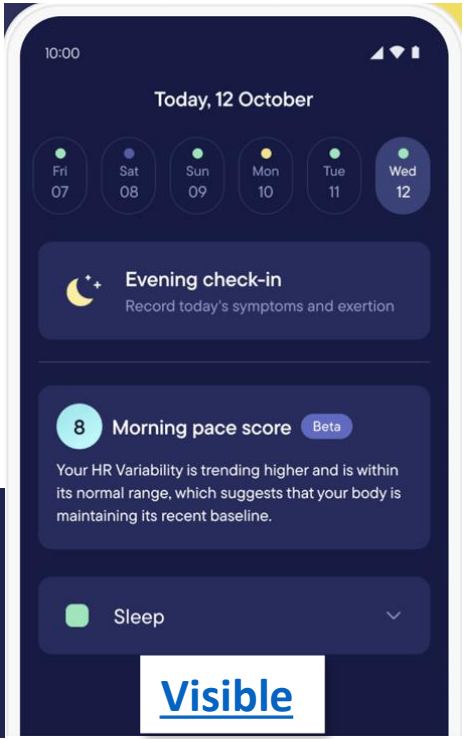
Uni Lepo Matala taso Keskitaso Korkea taso

Filha, Duodecim

Voi hyödyntää myös sidekudossairailla potilailla rasitusintoleranssin hallinnassa!



visible.
The activity tracking platform for illness, not fitness.



Arjen aktiivisuus

Koronasta kuntoon (long COVID)
Aktiivisuuden ja palautumisen omaseuranta toipumisen tukena
Materiaalipankki
Duodecimin suositus (ME/CFS)
Aktiivisuuspäiväkirja
Functional Capacity Scale FCS –mittari







hEDS
Vaikea ME/CFS
Vaikea POTS
Horton, komplisoitunut migreeni
Matalaenergisiä murtumia
Kaularangan stenoosi, spondyloosi
→operoitu 2/2024

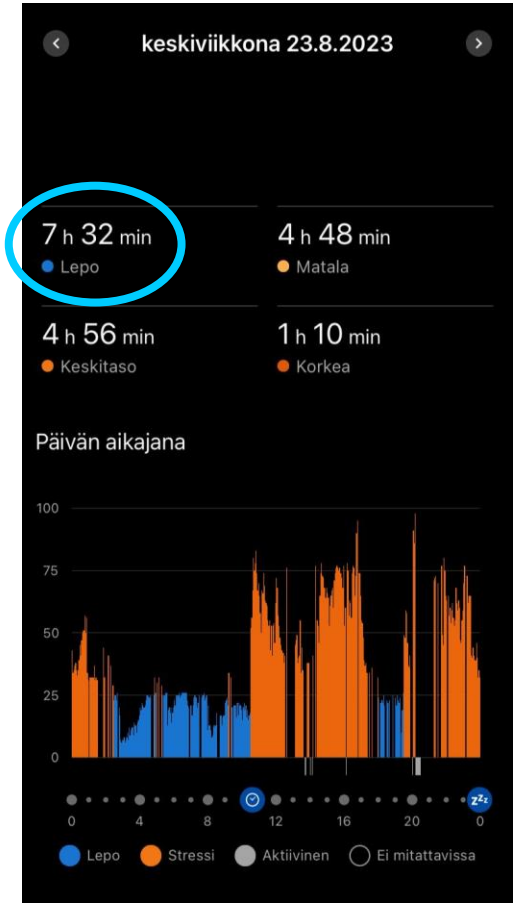
Case 3
“On a Good Day”

Lue lisää Jonnan ajatuksista
Hetki kerrallaan -blogista

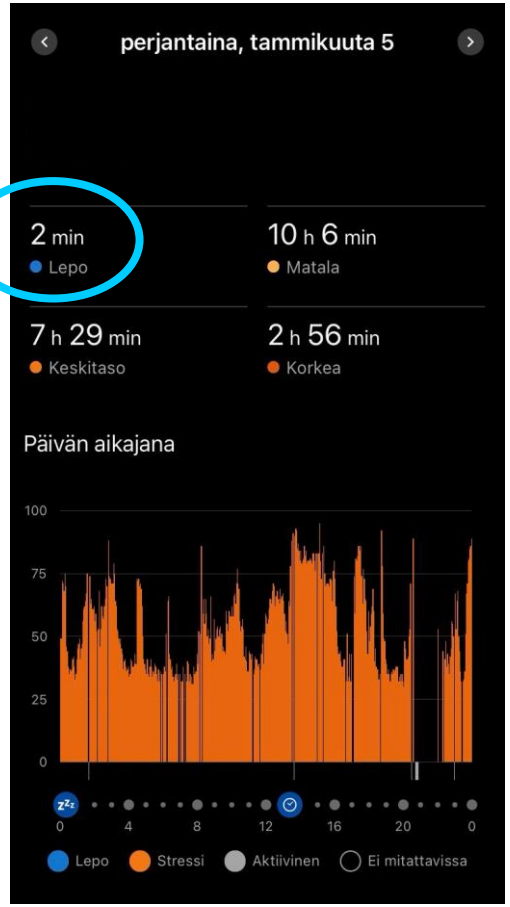
Pääosin vuodepotilas.
Liikkuu pääosin pt:llä sisällä vuoteesta WC:hen, muutama askel onnistuu sisällä varmistettuna/ tuettuna.
Ulkona liikkuu sähkömopolla tai pt:llä työnnettynä.

Työkyvytön, omaishoitaja, ylin vammaistuki, henkilökohtainen avustaja

©Hanna Markkula









Case 3: Kesä

Case 3: Talvi

Seuranta paljastaa palautumisen ongelmat

Huom, kyse ei ole stressistä, vaan palautumisen ongelmista



Battery Low!

PEM/PESE

Case 3
“On a Bad Day”

HOITO JA KUNTOUTUS

- Oireisiin mukautettu pacing
- Rasitusikkunassa toimiminen
- PEM-oireen minimointi
- 4P: Suunnittele, tauota, priorisoi, asento
- 3D: Poista, delegoi, siirrä
- Sykkeen ja palautumisen seuranta
- Kivunhoito
- POTSin lääkkeetön omahoito
- Apuvälineet, ortoosit
- Omaishoitaja, avustaja
- Rentoutus, meditaatio…











Pacing-menetelmä

PEM/PESE-oireen ja fatiikin hallinnan apuna

©Hanna Markkula

Mikä on PEM/PESE -oire?

Ei vain tunne!

PEM: Post-exertional malaise

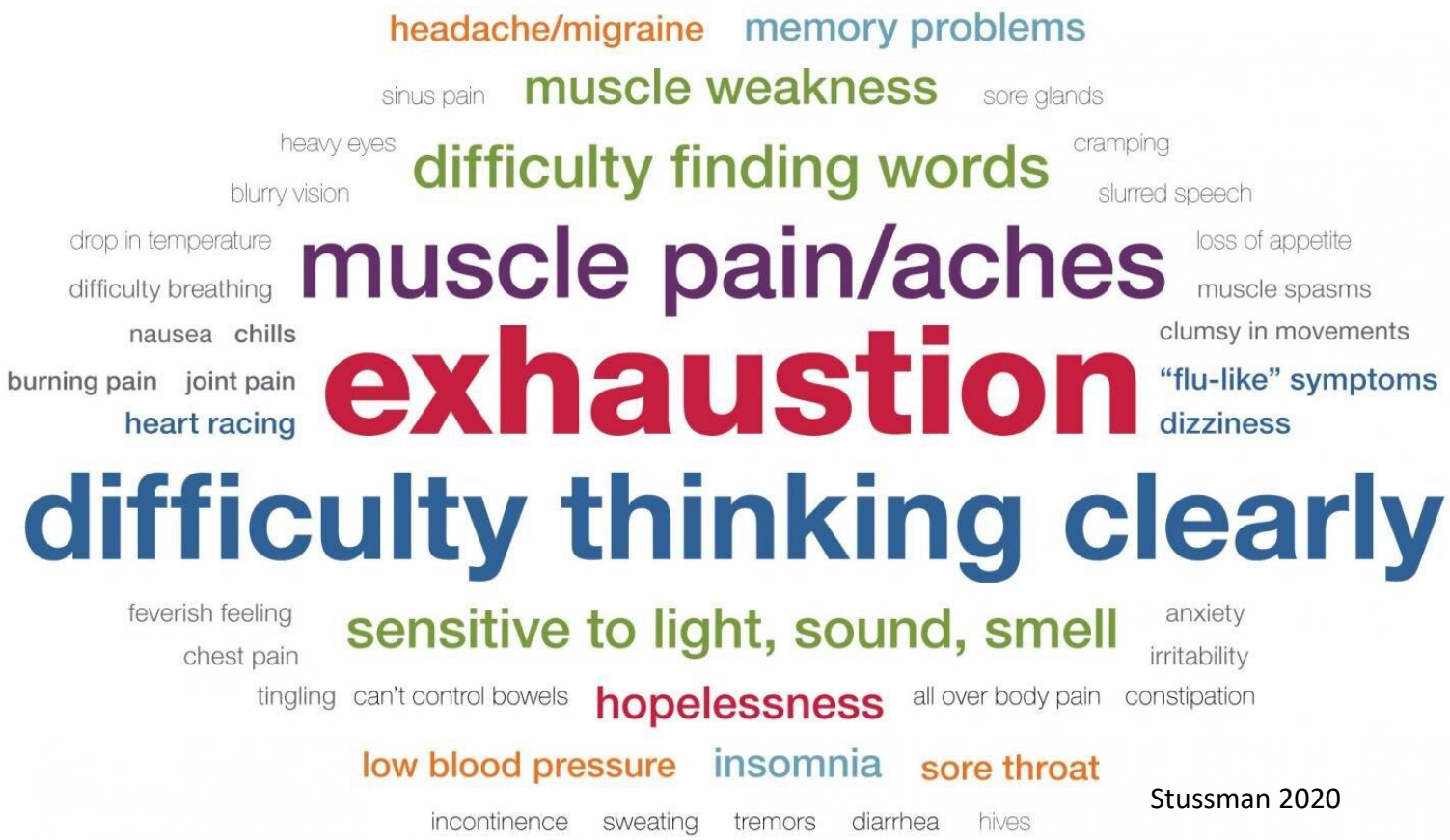
PESE: Post-exertional symptom exacerbation

Tarkoittavat samaa asiaa!

MÄÄRITELMÄ:

Suhteeton voinnin heikkeneminen ja oireiden paheneminen jopa vähäisen fyysisen, kognitiivisen, sosiaalisen tai emotionaalisen rasituksen jälkeen

PEM/PESE-oireella ei ole psykosomaattista alkuperää, eikä se liity välttämiskäyttäytymiseen tai inaktiivisuuteen



Stussman 2020

Booven 2023, Jason 2023, Barhorst 2020, BMJ 2018, IOM 2015, Rowe 2017, CDC, Bateman 2021, Clin Coal 2019, Duodecim 2021, Stussman 2020, WHO 2023, Fluge 2016, Glass 2023, Renz-Polster 2022, Germain 2022, Arrol 2013, Davenport 2022, Singh 2022, Lim 2020, Joseph 2022, Joseph 2021, van Campen 2021, van Campen 2020, Escorihuela 2020, Franklin 2019, Davenport 2019, Grach 2023

©Hanna Markkula

PEM/PESE-oire

Mitä tapahtui aktiivisuuden jälkeen? Kauanko toipuminen kesti?

Jos potilas ei toivu 24h kuluessa, kyse ei todennäköisesti ole dekonditiosta.

- Tyypillisesti 12-48 h rasituksen jälkeen, voi esiintyä myös välittömästi
- Voi kestää päiviä, viikkoja tai pidempään, ei helpotu normaalisti levolla, toipuminen vaatii yleensä vuodelepoa
- Kulku ja kesto yksilöllisiä, riippuvat edeltäneen rasituksen voimakkuudesta ja kestosta sekä sairauden vaikeusasteesta
- *”Romahdus”, ”Kuin olisi myrkytetty”, ”Kuin pahin mahdollinen krapula”*
- Tavalliset ADL-toimet, kuten ruokailu, peseytyminen, voivat aiheuttaa PEM-oireen
    - ADL-toimet aiheuttavat potilaalle suurta rasitusta → ylirasittuneeseen elimistöön ei voi lisätä rasitusta → potilaalle ei voi antaa harjoitteita, jos ADL-toimet kuormittavat yli anaerobisen kynnyksen → harjoitteita voi antaa vasta, jos ADL-toimet sujuvat ongelmitta
- Aiheuttaa toimintakykyä lamauttavaa fatiikkia ja uupumusta, neurologisia ja neuroimmunologisia oireita, kuten flunssankaltaisia oireita, kuumetta, kognitiivisten toimintojen heikentymistä, päänsärkyä, unettomuutta, pahoinvointia, huimausta ja lihasheikkoutta

Appelman 2024, Booven 2023, Jason 2023, Barhorst 2020, BMJ 2018, IOM 2015, Rowe 2017, CDC, Bateman 2021, Clin Coal 2019, Duodecim 2021, Stussman 2021, WHO 2023, Fluge 2016, Glass 2023, Germain 2022, Arrol 2013, Davenport 2022, Singh 2022, Lim 2020, Joseph 2022, Joseph 2021, van Campen 2021, van Campen 2020, Escorihuela 2020, Franklin 2019, Davenport 2019, Jason 2018, 2019, Moore 2023, Franklin 2018, Grach 2023, Vernon 2023

©Hanna Markkula

Pacing - Aktiivisuuden rytmitys



PÄÄIDEA: Aktiviteetteja tehdään tauottaen**,** yksilöllisen rasituksensiedon mukaan siten, että voimavaroja ei ylitetä valiten energiaa säästäviä toimintatapoja ja priorisoiden

KOHDISTUU: Kaikkiin arjen toimintoihin. Fyysinen, kognitiivinen, psyykkinen, sosiaalinen aktiivisuus ja palautuminen

TAVOITE: Minimoida/ välttää PEM/PESE-oire pitämällä rasitus yksilöllisen rasitusikkunan rajoissa

BASELINE: Aktiivisuuden taso, joka ei päivästä toiseen toistettuna aiheuta PEM/PESE-oiretta

WHO 2022, Booven 2023, Duodecim 2021, NICE 2021, Bateman 2021, BMJ Best Practice 2018, IOM 2015, Rowe 2017, CDC, Jason 2023, Wright 2022

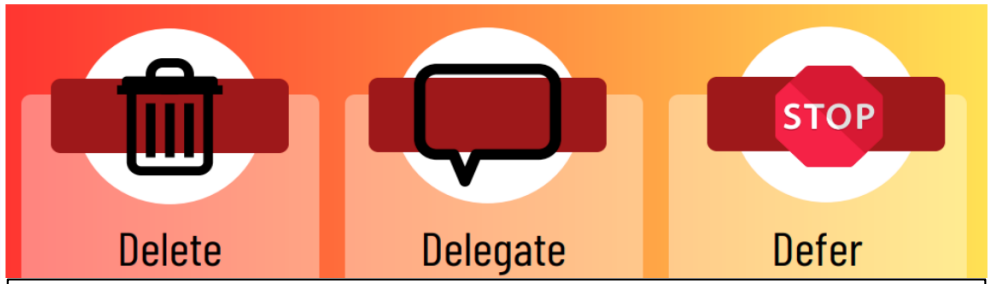
©Hanna Markkula

THE 4 P'S

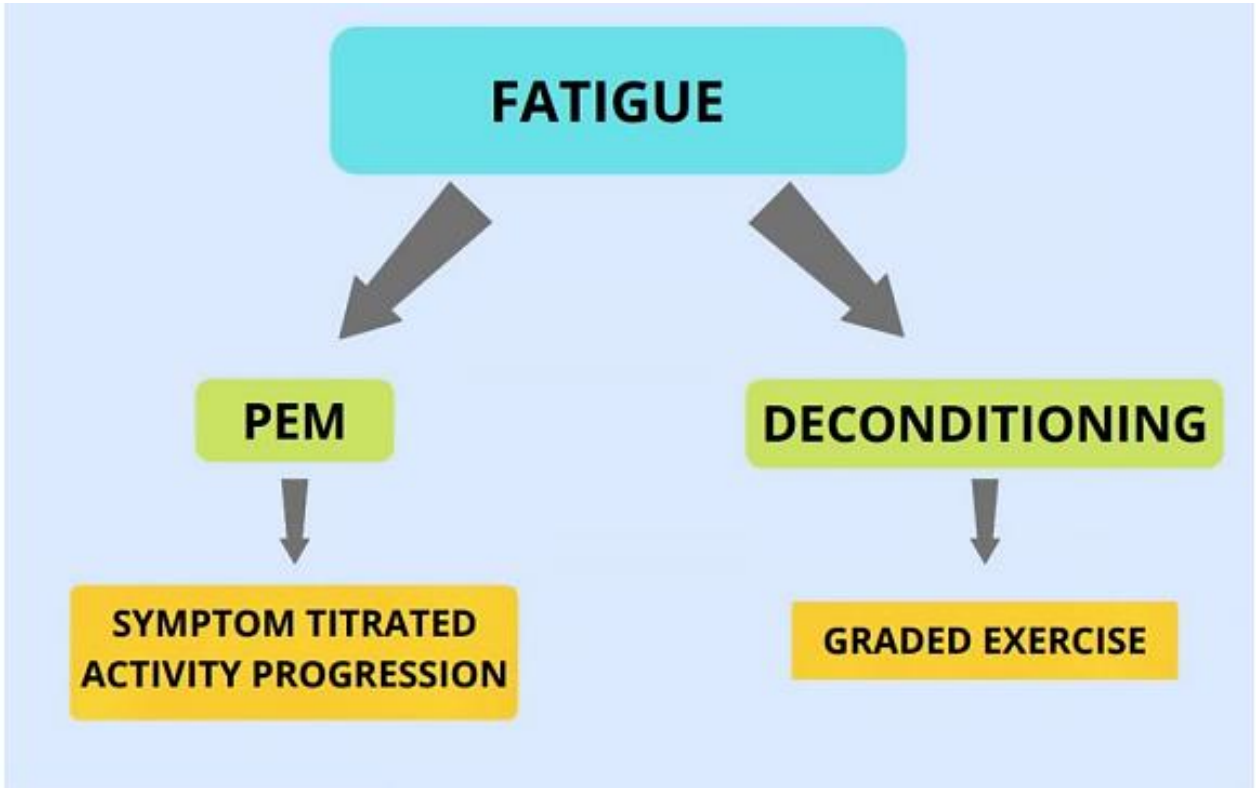


Suunnittele	Tauota	Priorisoi	Asento

THE 3 D'S



Poista	Delegoi	Siirrä



Kuvat: Physical Rehabilitation for the Post-COVID 19 Patient, Amy Sangha, luentodiat 2021, Project ECHO

©Hanna Markkula

New

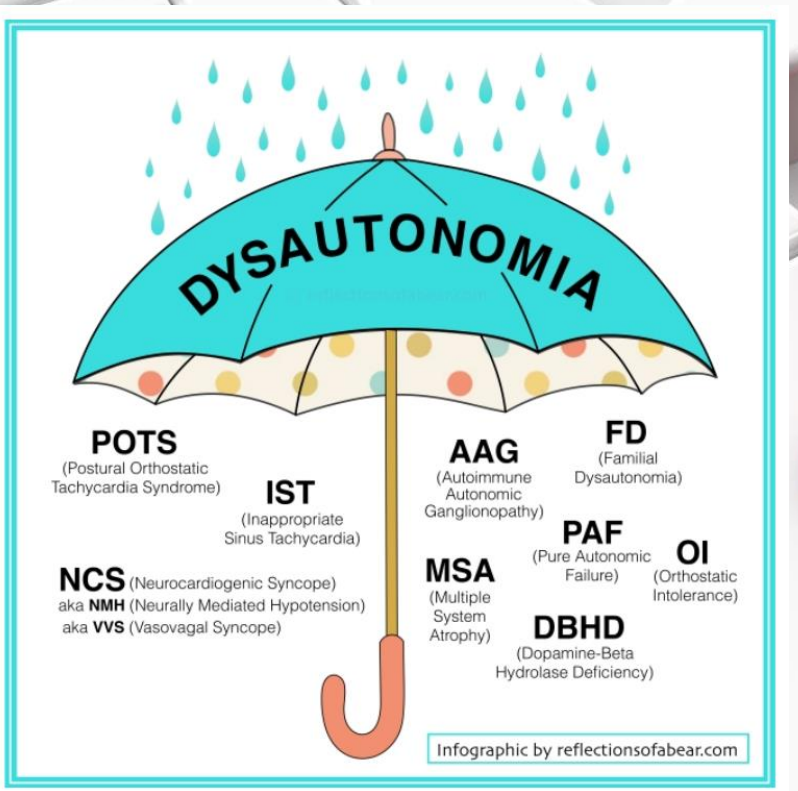
Lataa materiaali täältä!



PEM/PESE-oireen hallinta pacingin ja sykeseurannan avulla Long COVID- ja ME/CFS -potilailla

- Uusimpaan tutkimustietoon ja hoitosuosituksiin perustuva materiaali
- Sykeseurantaan soveltuvat laitteet ja sovellukset!
- Terveydenhuollon ammattilaisille
- Soveltuu myös potilaille

©Hanna Markkula





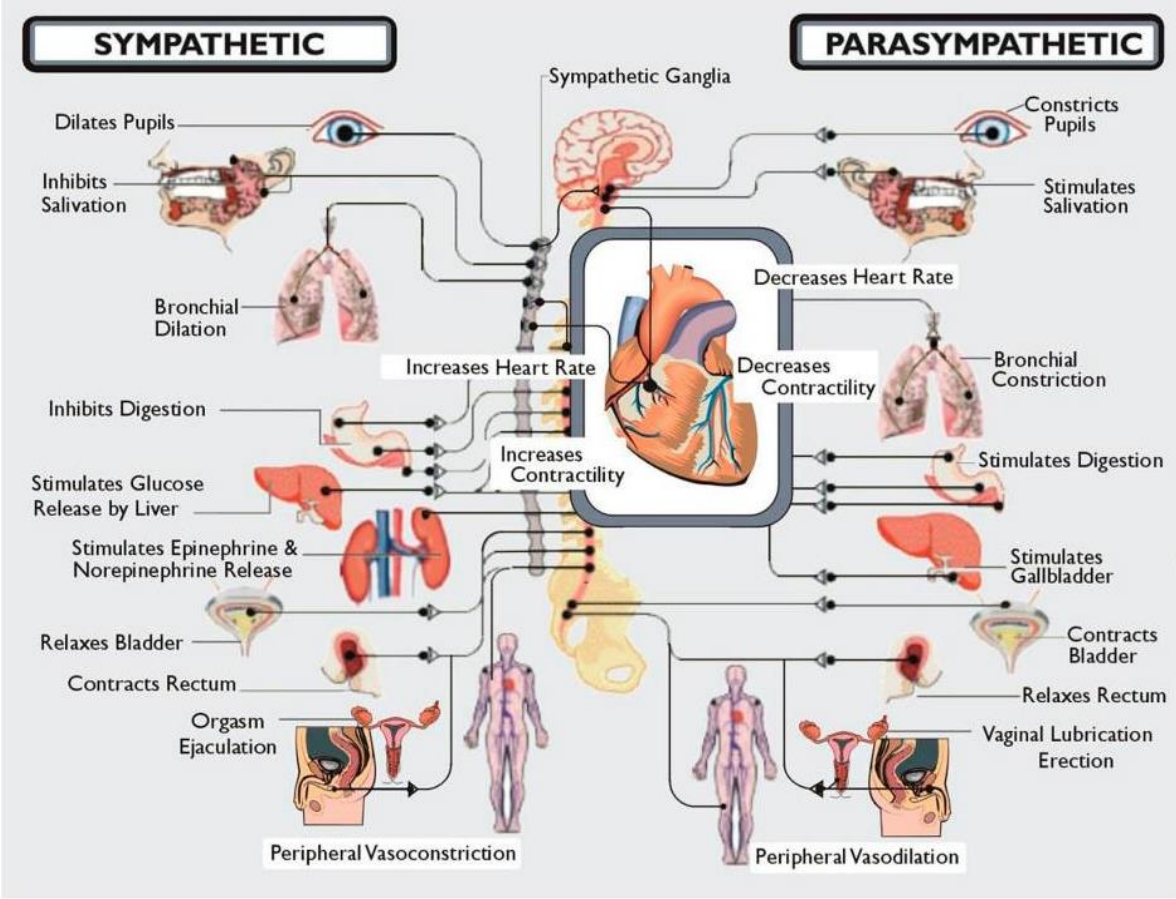
Dysautonomia, PoTS

Kliininen kuva, tutkiminen

©Hanna Markkula

Dysautonomia

- Dysautonomia on tyypillinen oire k.o. potilasryhmillä
  - Esim. PoTS (Posturaalinen ortostaattinen takykardiasyndrooma)
- Dysautonomiaan viittaa:
  - Oireet selkeästi voimakkaampia ja esiintyvät yleensä pystyasennossa, erityisesti aamuisin sängystä noustessa voimakkaat oireet
  - Oireet (tai osa oireista) helpottavat makuulla
  - Oireita voi esiintyä jopa tavallisten arkitoimien yhteydessä tai makuulla



Dysautonomia Interntional, Raj 2013, 2019, 2020, 2021, Revlock 2018, Quinn 2023, BMJ 2023, Hakim 2017, Mathias 2021

©Hanna Markkula

Dysautonomia, tutkiminen

Anamneesi ja tutkiminen

- Perusteellinen anamneesi sekä oireiden ja liitännäissairauksien kartoitus
- **Red Flags**: mm. vakavat sydän- tai kaularankaperäiset syyt
- Verenpaine, syke, happisaturaatio
- Apuna oirekyselyt (Compass-31, MAPS)
- OI-oireiden mittaaminen 1. käynnillä
- 10 min. seisomistesti (esim. NASA Lean)
- OI-oireiden arviointi/ seuranta, verenpaine, syke yms mittaaminen jatkokäynneillä



Dysautonomia Interntional, Raj 2013, 2019, 2020, 2021, Revlock 2018, Quinn 2023, BMJ 2023, Hakim 2017, Mathias 2021

©Hanna Markkula

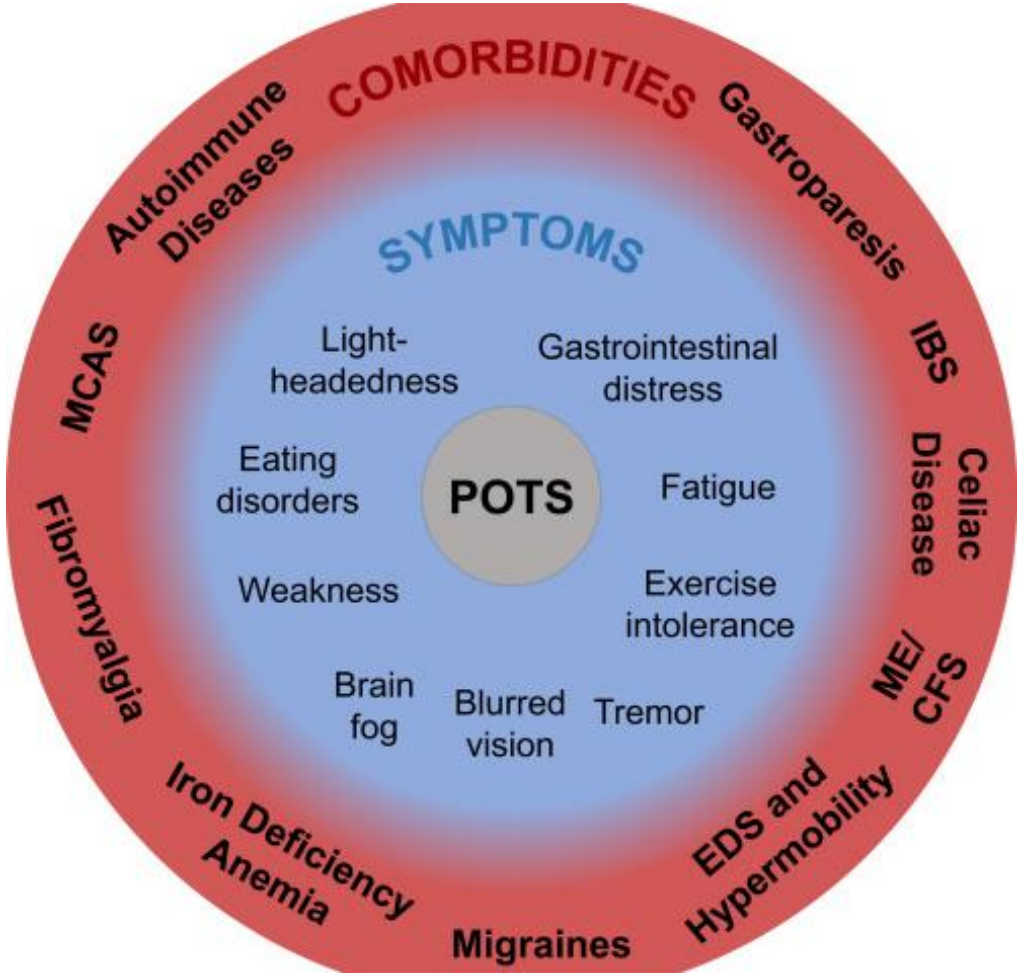
Tutkiessa huomioi: liitännäissairaudet ja oireet

POTSiin ja dysautonomian muiden muotojen kanssa esiintyy usein muita sairauksia tai oireita, kuten:

- Hypermobiliteetti
- EDS, erityisesti hEDS
- HSD
- ME/CFS
- long COVID
- Fibromyalgia
- MCAS
- Migreeni
- Autoimmuunisairaudet
- Keliakia

Lisäksi:

- Ärtyneen suolen oireyhtymä, gastropareesi, anemia, raudanpuute, yläkaularangan instabiliteetti



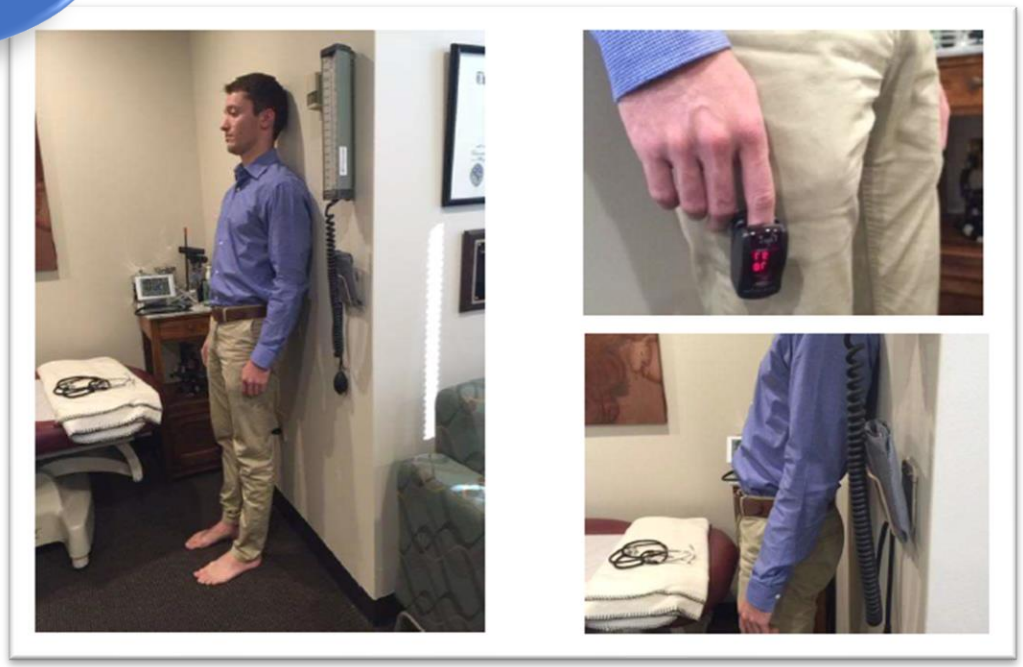
Harris 2022, Bryarly 2019, Vernino 2021, Hakim 2017, Mathias 2021

©Hanna Markkula

NASA 10-minute Lean Test

NASA Lean ohjeet ammattilaisille Ohjeet potilaille
Lue lisää

Tarkemmat ohjeet ja lomake suomeksi TÄÄLLÄ!



- **Huom. Ei virallinen suomennos!**
- Pyydä potilasta riisumaan kengät ja sukat ja asettumaan sängylle tai tutkimuspöydälle selinmakuulle.
- Potilas makaa selinmakuulla (mukavasti) sängyllä tai tutkimuspöydällä rauhallisessa huoneessa 15 min. verenkierron tasapainon saavuttamiseksi.
- Kirjaa potilaan verenpaine ja sydämen syke 15 min. kuluttua selinmakuulla.
- Toista mittaus 1 min. myöhemmin. Jos tuloksissa selvä ero, mittaa uudelleen, kunnes kaksi peräkkäistä lukemaa ovat suhteellisen yhdenmukaisia.
- Pyydä potilasta istumaan pöydän/sängyn reunalle, nousemaan sitten seisomaan ja nojaamaan seinää vasten siten, että vain lapaluut koskettavat seinää.
- Kantapäiden tulee olla noin 6 tuuman (15 cm) etäisyydellä seinästä.
- Käynnistä ajastin ja kirjaa verenpaine ja sydämen syke.
- Toista verenpaineen ja sydämen sykkeen mittaukset minuutin välein seuraavien 9 minuutin ajan.
- Ohjeista potilasta seisomaan liikkumatta, puhumatta tai keskustelematta, paitsi jos hän ilmoittaa oireista. Pyydä potilasta välttämään liikkumista, lihasten jännittämistä tai painon siirtämistä.
- Tarkkaile potilasta huimauksen tai pre-synkopeen merkkien varalta. Tarkkaile raajoja turvotuksen tai värin ja lämpötilan muutosten varalta. Arvioi kognition muutokset.
- Liitä tarvittaessa mukaan potilaan kommentit ja/tai havainnot.

Yleiset valmistautumisohjeet potilaalle:

- Rajoita veden/nesteen saanti 1000 ml:aan 24 tunnin ajan ennen testiä. Potilas ei saa olla nestehukkainen tai liiallisesti nesteytetty. Jos potilas on janoinen, hän voi juoda vettä.
- Rajoita ylimääräisen natriumin saantia 48 tuntia ennen testiä.
- Älä käytä kompressiosukkia tai -vaatteita.
- Käytä lyhythihaista paitaa tai toppia.
- Tauota lääkkeet, lisäravinteet ja muut aineet, jotka voivat vaikuttaa BP tai HR. (lääkkeen puoliintumisaika ja turvallisuus)

©Hanna Markkula

Bateman Horne Center
RESEARCH | CLINICAL CARE | EDUCATION

Orthostatic Vital Signs: The NASA 10-minute Lean Test

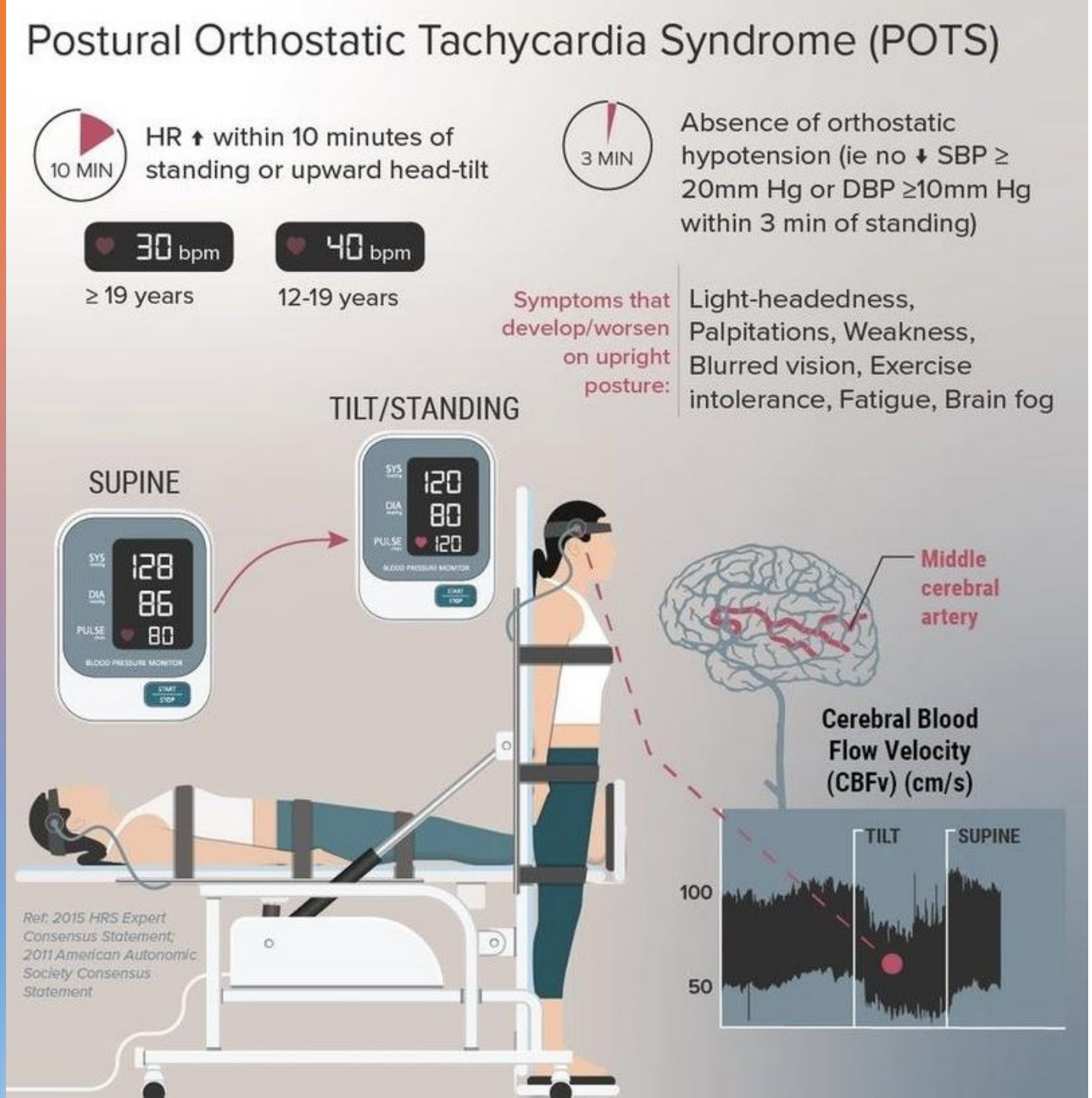
	Blood Pressure (B/P)		Heart Rate	Pulse Pressure (SBP-DBP)	Comments
	Systolic	Diastolic			
Supine 1 minute					
Supine 2 minute					
Standing 1 minute					
Standing 2 minute					
Standing 3 minute					
Standing 4 minute					
Standing 5 minute					
Standing 6 minute					
Standing 7 minute					
Standing 8 minute					
Standing 9 minute					
Standing 10 minute					
Additional Comments:					

Passive stand testing has been validated as an equivalent or superior measure of orthostatic intolerance as compared to head-up Tilt Table tests (2,3).

[2] Shvartz, E., Meroz, A., Magazanik, A., Shoenfeld, Y., & Shapiro, Y. (1977). Exercise and heat orthostatism and the effect of heat acclimation and physical fitness. Aviation, Space, and Environmental Medicine, 48(9), 836-842.

[3] Hyatt, K. H., Jacobson, L. B., & Schneider, V. S. (1975). Comparison of 70 degrees tilt, LBNP, and passive standing as measures of orthostatic tolerance. Aviation, Space, and Environmental Medicine, 46(6), 801-808.

©Hanna Markkula



Tilt test

Medscape 2021. Long COVID Brings Welcome Attention to POTS

https://www.medscape.com/viewarticle/948174

©Hanna Markkula

PoTS, Posturaalinen ortostaattinen takykardia

Sykkeen nousu vähintään 30 lyöntiä/minuutti 10 min. kuluessa seisomaannousun tai kallistuskokeen aikana tai syke yli 120 bpm. (12-19-v. väh. 40 bpm tai 6-12-v. syke yli 130 bpm ja 13-18-v. yli 125 bpm)

Ei ortostaattista hypotensiota (systolisen vp:n lasku ≥20 mmHg tai diastolisen vp:n lasku ≥10 mmHg) 3min. kuluessa seisomaannoususta

Ortostaattisen intoleranssin oireet provosoituvat pystyasennossa ja lievittyvät, kun palataan makuuasentoon

Oireiden kesto vähintään 3 kuukautta

Muita takykardiaa selittäviä sairauksia ei ole

Vernino 2021, Raj 2013, 2019, 2020, 2021, Revlock 2018, BMJ 2023, Quinn 2023, Dysautonomia Interntional, Spera 2024

©Hanna Markkula

PoTS, Posturaalinen ortostaattinen takykardia 2/2

- Voi liittyä muita dysautonomian oireita, esimerkiksi lämmönsäätelyn häiriö, ylivirittyneisyys
- Ei ole psykiatrinen eikä toiminnallinen häiriö
- Diagnosoidaan usein väärin psykiatriseksi tai psykologiseksi
    - *A high percentage (77%) of participants reported being told they were suffering from a psychiatric or psychological problem before their POTS diagnosis. After the POTS diagnosis was made, only 37% of participants continued to have a diagnosis of a psychiatric or psychological disorder. When formally assessed, POTS patients have no increased lifetime prevalence of psychiatric disorders as compared to the general population (Shaw 2019)*

OIREKYSELYT/ TESTIT

- **Nasa 10 min. lean test**
- **Compass 31 (Composite Autonomic Symptom Score)**
- **MAPS (Malmö PoTS Symptom Score)**
- **Kotiseuranta**
- Tilt table test eli kallistuskoe (tarvittaessa)

Vernino 2021, Raj 2013, 2019, 2020, 2021, Revlock 2018, BMJ 2023, Quinn 2023, Shaw 2019, Dysautonomia Interntional, Mathias 2021, Hakim 2017, Levine 2018

©Hanna Markkula

PoTS - Signs and Symptoms

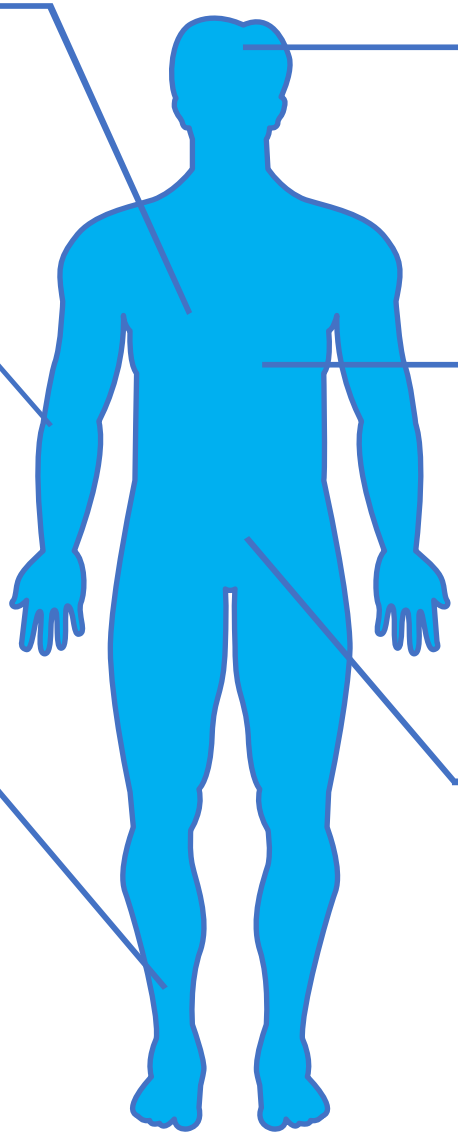
Hengenahdistus, hyperkapnia, takykpnea

veren hiilidioksidirunsaus, tiheä hengitys

Lämpötila-intoleranssi, liikahikoilu

Vapina, heikkous, lihaskipu, turvotus, acrocyanosis, levottomat jalat, neuropaattinen kipu

HR nousee > 30 (alle 20v > 40) bpm 10 min. sisällä pystyyn noustessa, tai syke yli 120, ei BP laskua kuten OI:ssa



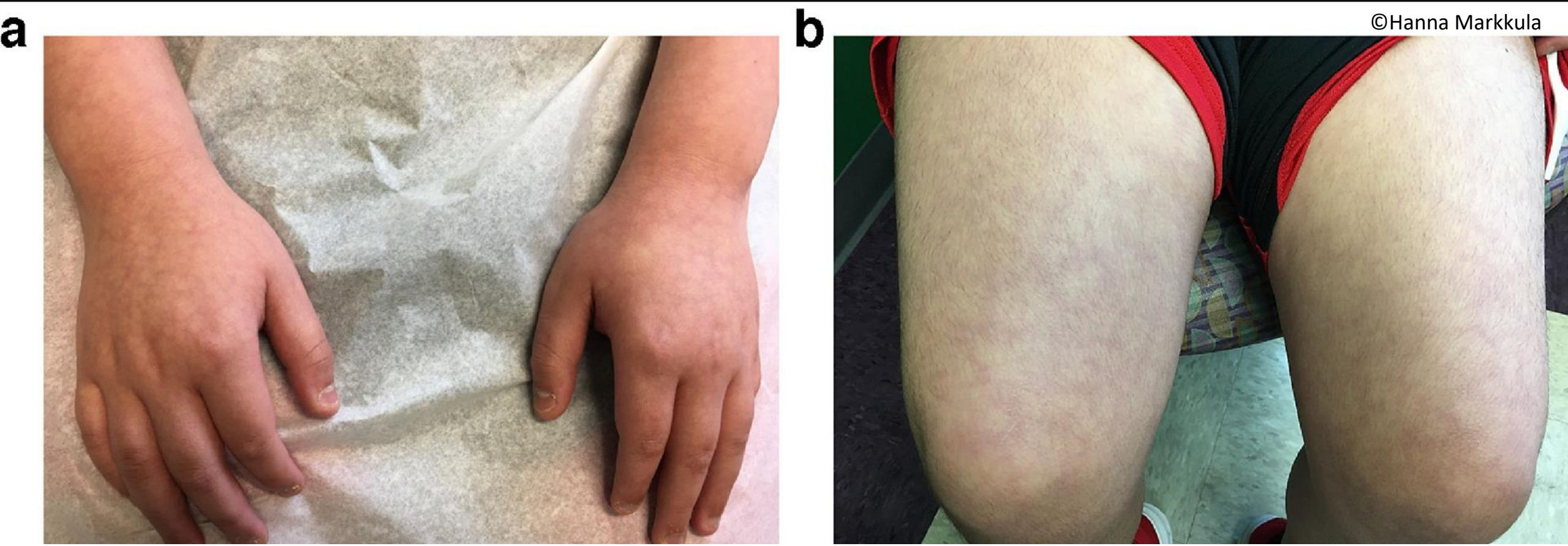
Ahdistus, hypervigilanssi, masennus, aivosumu, heikentynyt muisti, päänsärky, migreeni, huimaus, tajunnan menetys/ pyörtyminen, näön hämärtyminen, unettomuus

Takykardia, sydämentykytys, rintakipu, hyper/hypotensio

Pahoinvointi, ripuli, ummetus, turvotus, vatsan kouristelu

Fatiikki, rasitusintoleranssi, PEM

Revlock, 2018, Quinn 2023, BMJ 2023, Dysautonomia Interntional, Raj 2013, 2019, 2020, 2021, Hakim 2017, Mathias 2021



PoTS: Livedo Reticularis

Cutaneous manifestations of orthostatic intolerance syndromes

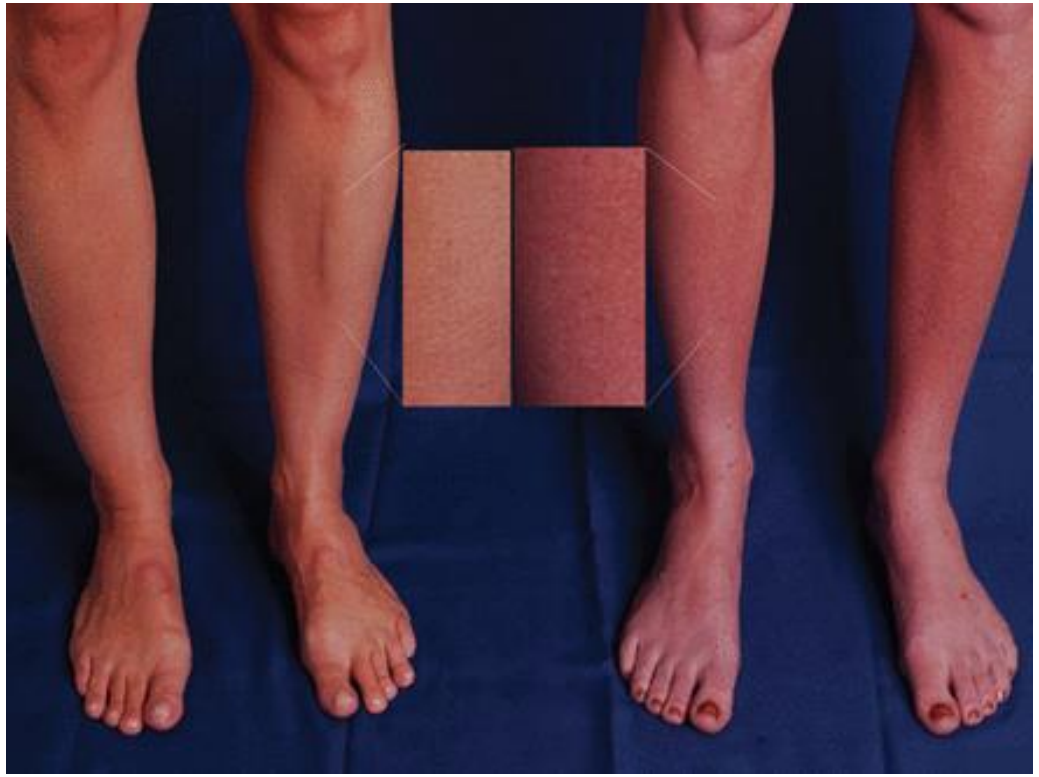
Caroline T. Starling BSA [a], Quoc-Bao D. Nguyen MD [b], Ian J. Butler MB.BS [c], Mohammed T. Numan MD [c], Adelaide A. Hebert MD [b c]

Starling 2021

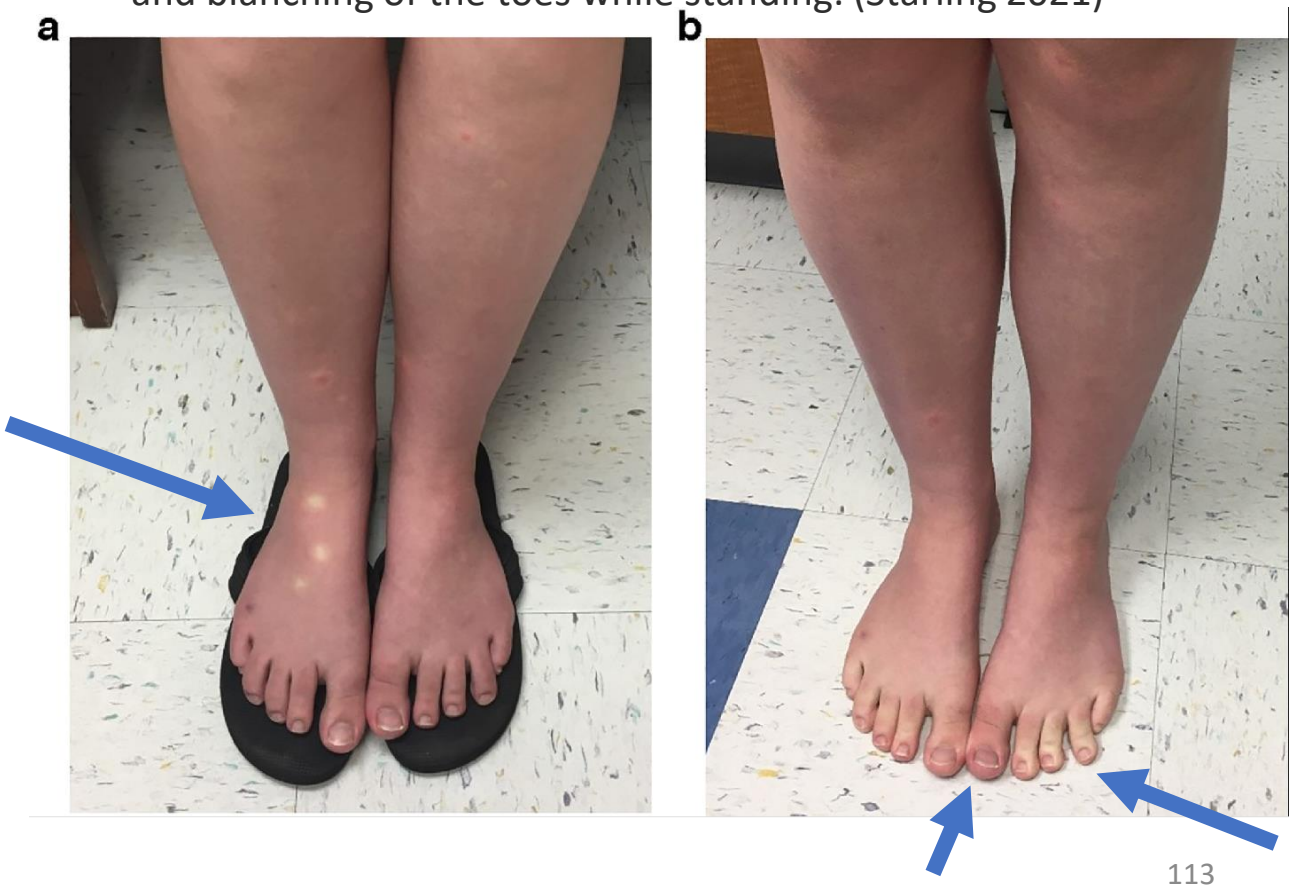
©Hanna Markkula

PoTS: Acrocyanosis (akrosyanoosi)

PoTS: Dependent acrocyanosis. Terveen henkilön (vas) ja PoTS-potilaan (oik) alaraajat 5 min seisomisen jälkeen. (Raj 2013)



(A) acrocyanosis and prolonged blanching of the right dorsal foot after finger-tip pressure while sitting and (B) acrocyanosis and blanching of the toes while standing. (Starling 2021)



Raj 2013, Starling 2021

©Hanna Markkula

PoTS – Hyperhidrosis, Raydayd'n oire



Starling 2021





Case 4

Perussairautena diabetes, tyyppi 1

©Hanna Markkula



Video: Case 4

©Hanna Markkula

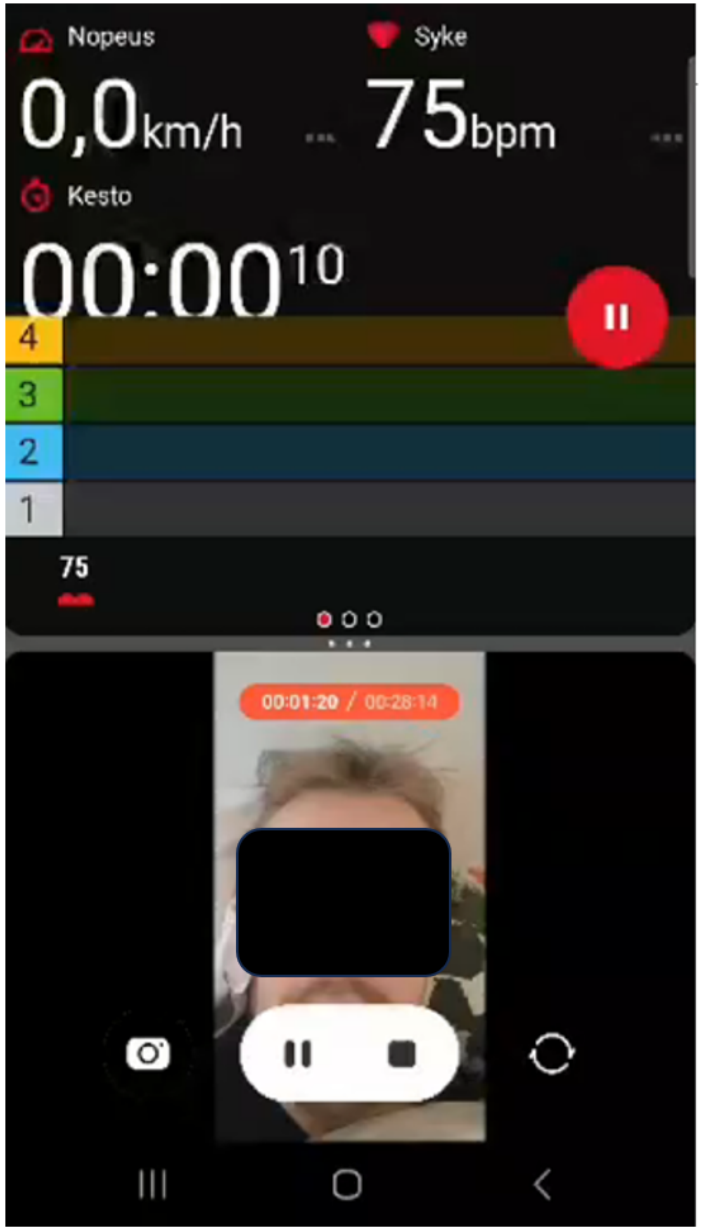


©Hanna Markkula

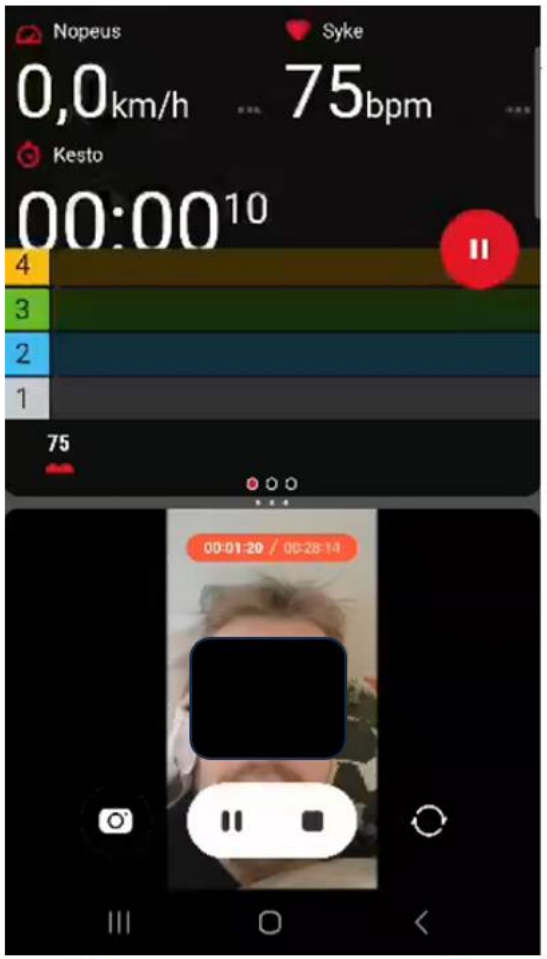
Case 4

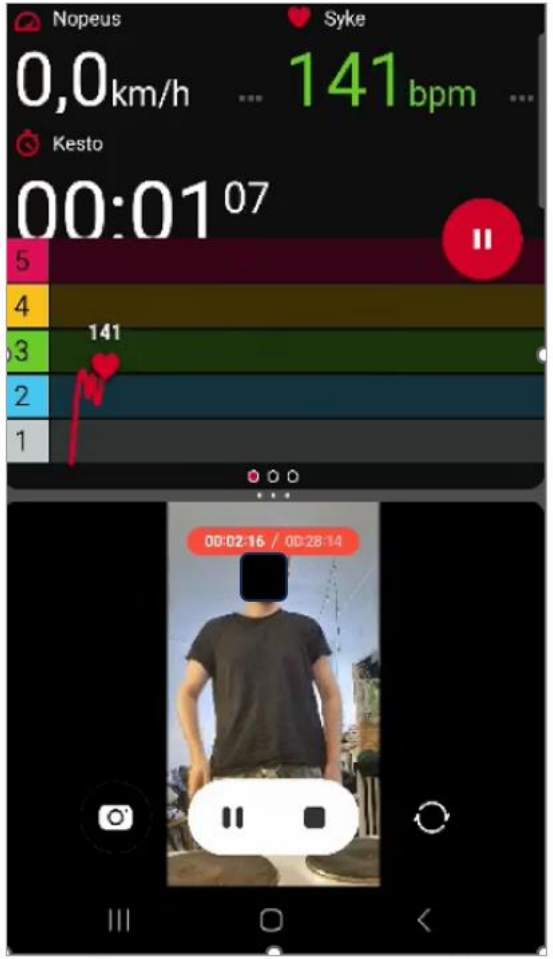
Potilaan kuvaus oireista videolla.

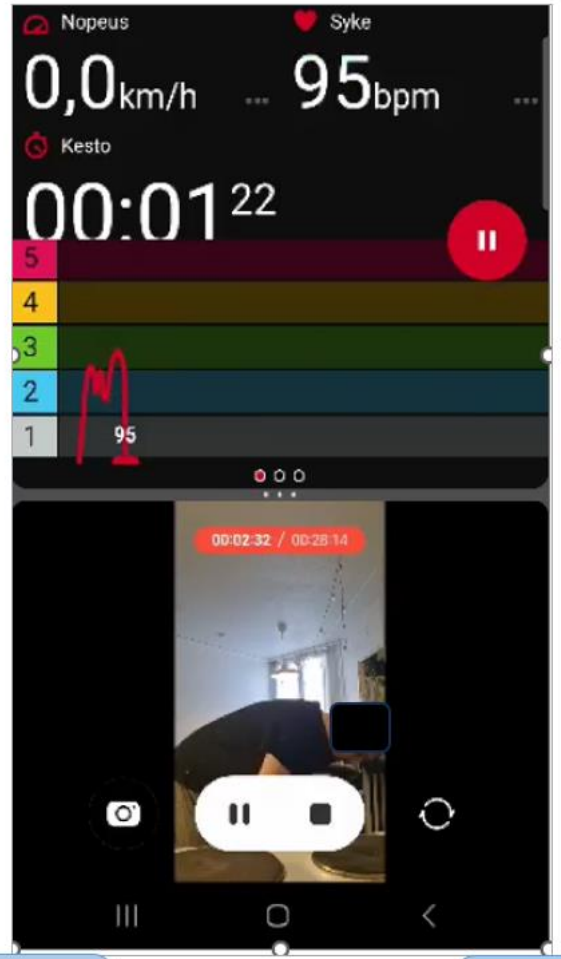
- *Oon ollut täs makuulla nyt vähän aikaa ja syke on nyt about 80.*
- *Nousen ylös täältä sängystä, niin yleensä sykkeet ampaisee aika nopeeseen tahtiin ylöspäin.*
- *Tuntuu semmoista huimausta ja paineen tunnetta tossa rinnalla ja vähän etova olo.*
- *Mulla on tällainen Polar H10 sykevyö.*
- *Jos oon tälleen seisaalleen niin sykkeet pysyvät. Varsinkin paikallaan seisominen on ikävää, sykkeet kohoo helposti johonkin 130-140.*
- *Kävely vähän edesauttaa, että syke pysyisi parempana.*
- *Jos mä oon pää alaspäin, ja vien pään vaakatasoon, esim. nojaan polviin, tai käyn makuulle, niin yleensä syke laskee suhteellisen nopeasti, niin kuin se laski nyttenkin tuonne satasen tietämille.*
- *Mut heti jos nousen seisomaan, varsinkin jos mä seison suorana, hartiat rentoina niin syke kohoo todella nopeesti ilman beetasalpaajaa.*

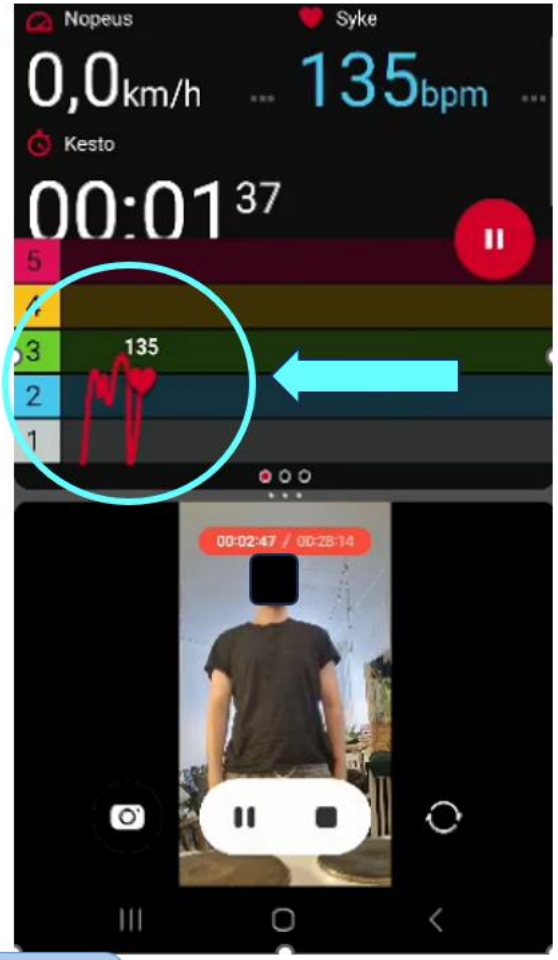


©Hanna Markkula









Asento	Makuulla	20s seisomaan	Seisten	1:10 kumarrus	Kumartuneena	1:29 seisomaan	Seisten
Syke	75	137	141	144	95		135
Aika	10s	40s	1:07	1:12	1:22		1:37

Syke nousee 69 bpm

©Hanna Markkula

Case 4:
Malmö PoTS
Symptom Score MAPS

[MAPS-lomake englanniksi]

[MAPS-lomake ruotsiksi]

- 12 kysymystä (0-10)
- Pisteytys: 0 - 120
- Pisteet lasketaan yhteen
- Optimaalinen raja-arvo PoTS-potilaiden ja terveiden erottamiseen: ≥42.

Sensitivity (97%; 95% confidence interval [CI] 0.89–0.99) specificity (98%; 95% CI 0.89–0.99) Spahic et al. 2023

Tarkemmat ohjeet ja lomake suomeksi TÄÄLLÄ!

Case 4: 67/120

Ympyröi seuraavalla asteikolla se numero, joka vastaa keskimääräisiä oireitasi viimeksi kuluneen viikon aikana. Vastaa vain kerran per kysymys. Jos sinulla ei ole ollut alla kuvattuja oireita, ympyröinumero nolla (0). HUOM! Ei virallinen suomennos.

EI OIREITA										VOIMAKKAAT OIREET
1. Huimaus pystyasennossa tai seisomaan noustessa										
0	1	2	3	4	5	**6**	7	8	9	10
2. Huimaus, pyörrytyksen tunne										
0	1	2	3	4	**5**	6	7	8	9	10
3. Palpitaatiot, korkea tai epäsäännöllinen syke										
0	1	2	3	4	**5**	6	7	8	9	10
4. Hengitysvaikeudet/ hengenahdistus sekä levossa että rasituksessa										
0	1	2	3	4	5	6	7	**8**	9	10
5. Rintakipu										
0	1	2	3	4	5	**6**	7	8	9	10
6. Päänsärky										
0	1	2	3	4	5	**6**	7	8	9	10
7. Keskittymisvaikeudet ja/tai ajattelun vaikeus										
0	1	2	3	4	5	6	**7**	8	9	10
8. Lihaskipu										
0	1	2	3	4	5	6	7	**8**	9	10
9. Pahoinvointi										
0	1	2	3	**4**	5	6	7	8	9	10
10. GI-ongelmat (vatsakipu, ripuli, ummetus)										
0	**1**	2	3	4	5	6	7	8	9	10
11. Epänormaali väsymys, joka jatkuu levon jälkeen										
0	1	2	**3**	4	5	6	7	8	9	10
12. Unettomuus										
0	1	2	3	4	5	6	7	**8**	9	10

©Hanna Markkula

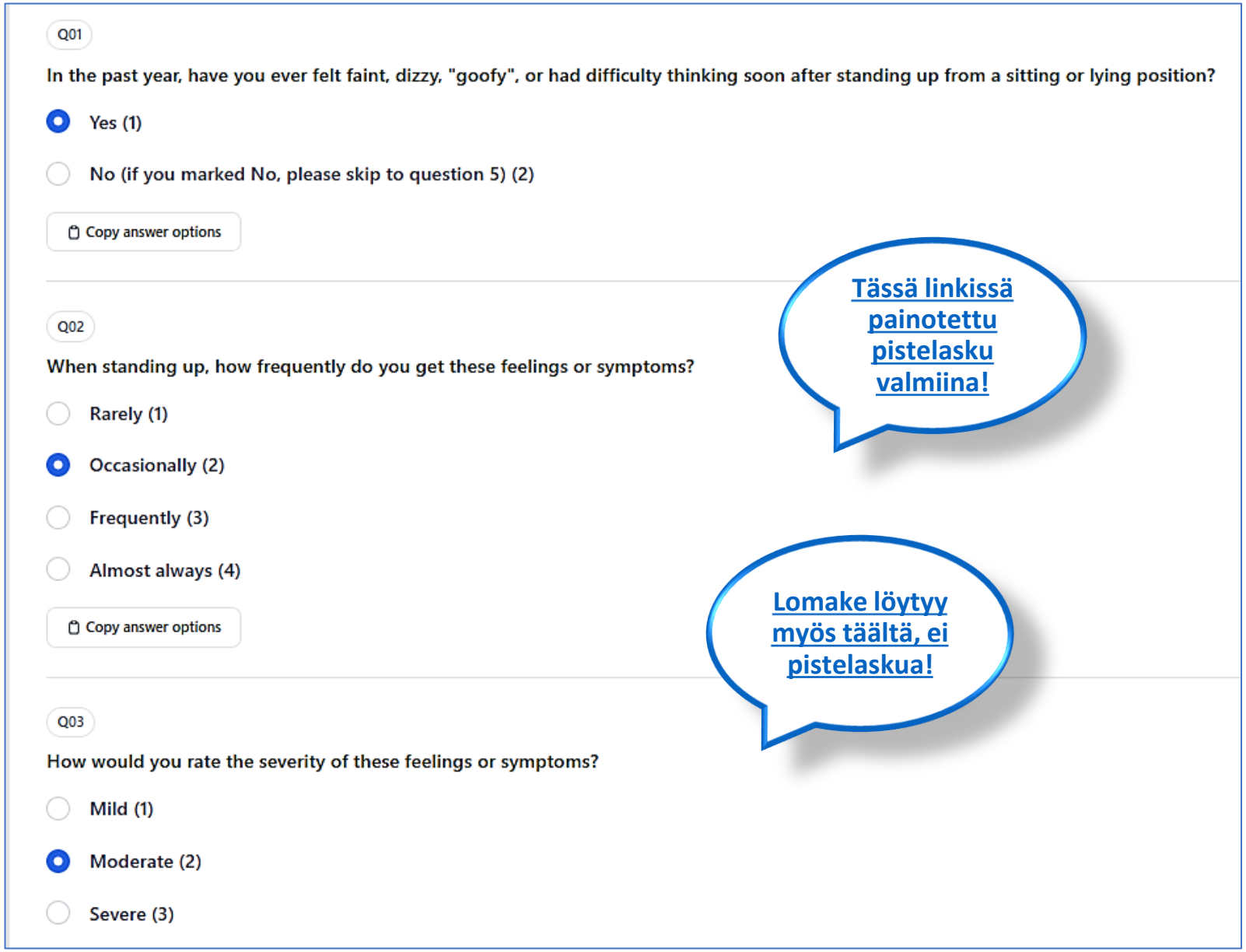
Composite Autonomic Symptom Score COMPASS 31

Tarkemmat ohjeet ja lomake suomeksi TÄÄLLÄ!

Kyselylomake dysautonomian arviointiin

- **6 osa-aluetta**: OI, GI, vaso-, pupillo-, sekremotorinen, virtsarakko
- **31 kysymystä**: onko oiretta/ kuinka usein/ vakavuus/ muutos
- Painotettu pistemäärä **0-100**
- **Pistemäärä ≥20**
- → **keskivaikea tai vaikea dysautonomia**

- Lue lisää:
- COMPASS 31: A Refined and Abbreviated Composite Autonomic Symptom Score



©Hanna Markkula

Case 4: Compass-31

Painotettu pistemäärä 0-100

Pisteet ≥20 -> keskivaikea/ vaikea dysautonomia

Case 3: Compass 31 pisteet: 60/100

Case 4: 60/100



Ortostaattinen intoleranssi: 36/40

Huimaus, kognition vaikeus seisomaan noustessa



Vasomotorinen: 2/5

Ihon värinvaihtelu, punainen/ valkoinen/ violetti/ jalat/ kädet



Sekretomotorinen: 0/15

Hikoilu, silmien kuivuus, suun kuivuus



Gastrointestinaalinen: 11/25

Nopea täyttyminen, turvonnut olo, pahoinvointi ruokailun jälkeen, vatsakrampit, vatsakipu, ripuli, ummetus



Virtsarakon toiminta: 7/10

Rakon toiminnan hallinnan menetys, virtsaamisvaikeudet, vaikeus tyhjentää virtsarakko kokonaan



Pupillomotorinen: 4/5

Silmien valonarkuus, näön tarkennuksen ongelmat

©Hanna Markkula

Case 4: Löydökset 1→ POTS

Anamneesi ja tutkiminen lisämateriaalissa

Näe pintaa syvemmälle!



TO BE

CONTINUED...

©Hanna Markkula

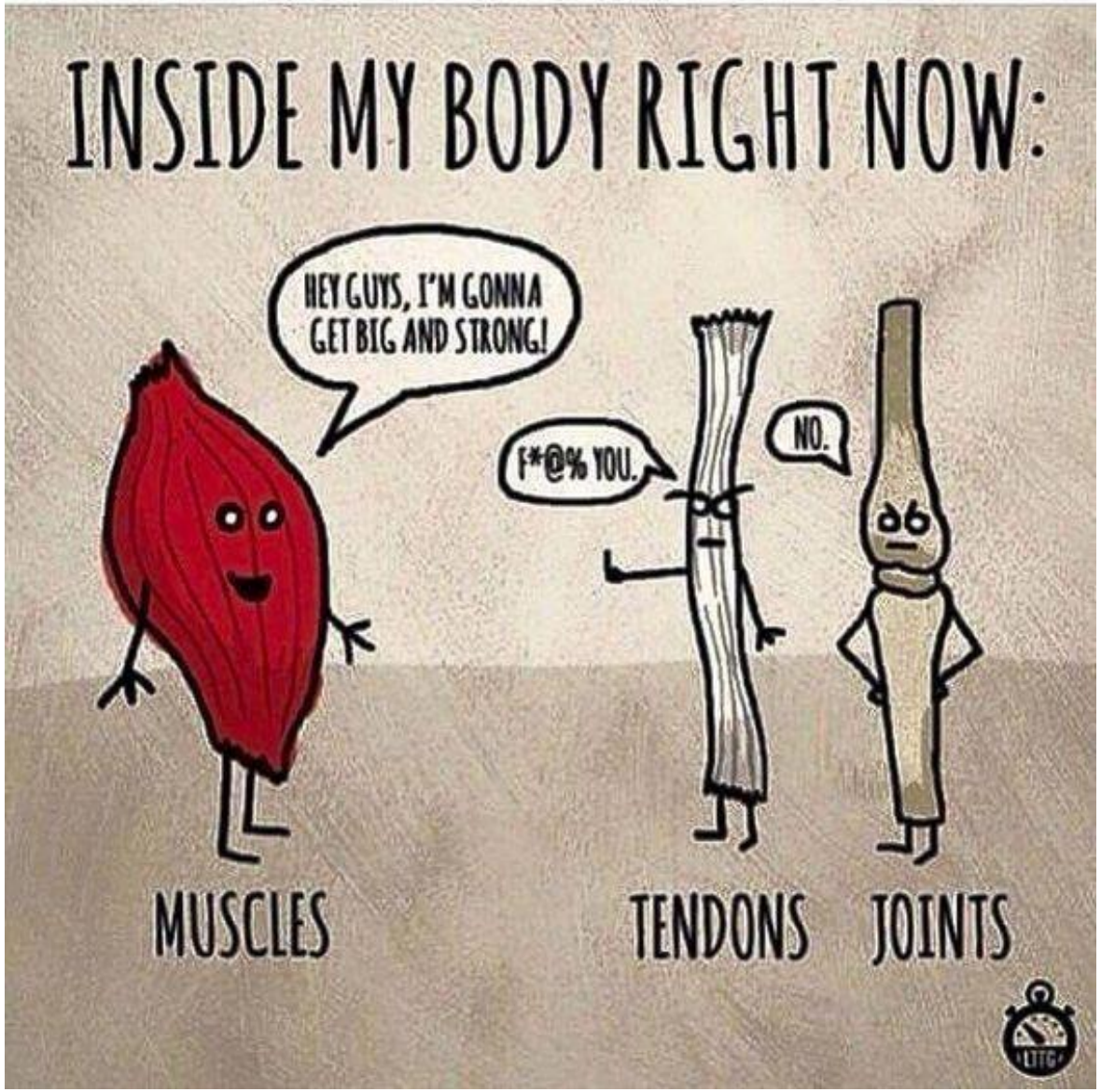


Perinnölliset sidekudossairaudet

Hoito ja kuntoutus

Keskeiset periaatteet, menetelmät

©Hanna Markkula



©Hanna Markkula



Perusteellinen anamneesi sekä oireiden ja liitännäissairauksien kartoitus



Perusteellinen kliininen tutkiminen



Laaja-alainen toimintakyvyn arviointi (ICF)



Vaikutukset arjen toimintakykyyn (ICF)

SUUNNITELMA

Seuranta, tukipalvelut

Yksilöllinen, oireenmukainen hoito ja kuntoutus

Omahoito, vertaistuki

Enemmän kyse liikekontrollin ongelmista kuin hypermobiliteetista



©Hanna Markkula

©Hanna Markkula

Borgin modifioitu RPE-asteikko 1-10 kuormituksen arvioinnin apuna

- RPE on suositeltu mittari rasituksen/kuormituksen arviointiin
- Sopiva rasituksen taso: RPE 1-4/10

- Yleisin ongelma: aktiivisuus/ harjoittelu on (sillä hetkellä) kuntoutujalle liian vaativaa
- Syke ei aina ole hyvä mittari harjoituksen rasittavuuden arviointiin (beetasalpaajat)

Borgin 0–10 RPE-asteikko (Rating of Perceived Exertion)	
RPE	**Kuvaus**
0	Lepo
1	Hyvin kevyt
2	Kevyt
3	Kohtalaisen rasittava
4	
5	Rasittava
6	
7	Hyvin rasittava
8	
9	
10	Maksimaalisen rasittava

©Hanna Markkula

Avainasiat kuntoutuksessa



- Moniammatillinen, kokonaisvaltainen, pitkäaikanen hoitosuhde
- Hoito- ja kuntoutussuunnitelma
- Yksilöllinen, kuntoutujalähtöinen, jaettu päätöksenteko
- Löydösten ja oireenmukainen
- Tiedon antaminen, supportio, psyykkisen hyvinvoinnin tukeminen
- ICF: Suoritukset ja osallistuminen
- GAS: Realistiset tavoitteet kuntoutujan arjesta
- Voinnin ja toimintakyvyn laaja-alainen arviointi, seuranta, monitorointi
- Arjessa & työ, koulu yms. selviytymisen laaja-alainen tukeminen
- ADL-toimiin integrointi
- Aktiivisuuden ja levon rytmitys, riittävä palautuminen tärkeää
- Pitkäjänteisyys, säännöllisyys, tuloksia TODELLA HITAASTI
- Priorisointi

Reychler 2021, 2022, Palmer 2020, Engelbert 2017, Tinkle 2017, The American Journal of Medical Genetics 2017, Keer yms. 2003, Simmonds 2007, Rombaut 2011, Rombaut 2011/2, Castori 2012, Rombaut yms. 2015, OI Foundation, Marfan Foundation, Marfan GeneReview, OI Foundation, Russek

©Hanna Markkula

Dominoefekti - Kuntoutuksesta apua!



- Akuutti vamma/ ylirasitus
  - Rasitusvamma, kipu
    - Lihasspasmi, lihasepätasapaino
      - Huono parantuminen, asentotunnon heikentyminen
        - Kompensatoriset liikemallit, (kinesiofobia)
          - Dominoefekti - yhä uusi kehonosa kipeytyy/ rasittuu/ heikentyy
            - Krooninen laaja-alainen kipu, toimintakyvyn ja elämänlaadun voimakas lasku

Mukailtu Keer yms. 2003

©Hanna Markkula

Keskeiset menetelmät

EDS & HSD Kuntoutus artikkeli

Lue lisää: lisämateriaali!

- Apuväline-, ortoosi- ja palvelutarpeen arvio
- Kivunhoito
- Fatiikin ja rasitusintoleranssin hallinta: Pacing
- Hengitysharjoittelu & dysautonomian hoito
- Sydänkuntoutus
- Manuaalinen terapia
- Harjoitteluterapia
- Pre- ja postoperatiivinen kuntoutus
- Allasterapia
- Apuvälineet, ortoosit, kompressiovaatteet, teippaus
- Omahoito, coping-strategiat ja vertaistuki
- Jatkuvuus, seuranta, relapsien hallinta

Reychler 2021, 2022, Palmer 2020, Engelbert 2017, Tinkle 2017, The American Journal of Medical Genetics 2017, Keer yms. 2003, Simmonds 2007, Rombaut 2011, Rombaut 2011/2, Castori 2012, Rombaut yms. 2015, OI Foundation, Marfan Foundation, Marfan GeneReview, OI Foundation, Russek

©Hanna Markkula

Manuaalinen terapia

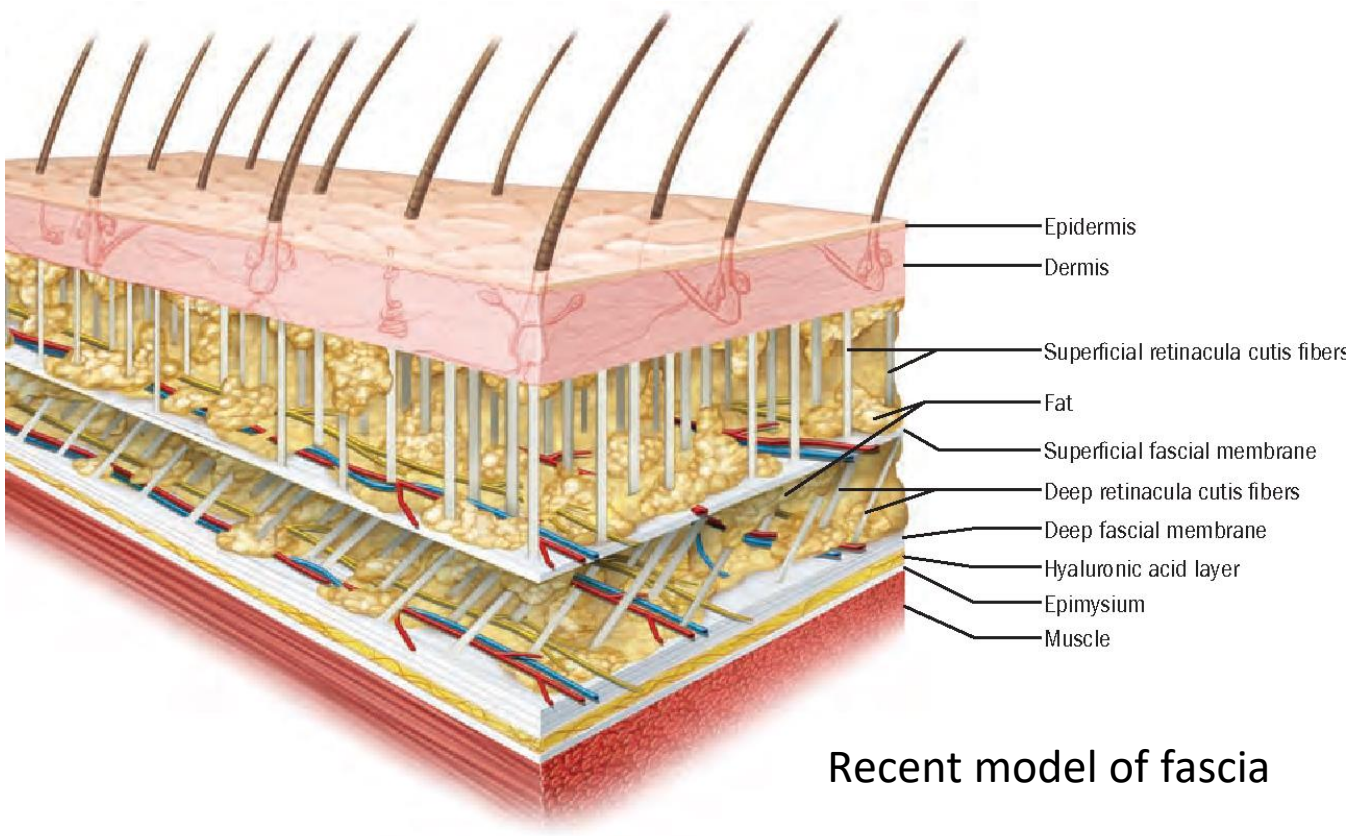


Keskeistä

- Kivun hoito
- Pehmytkudosten ja faskioiden käsittely
- Nivelten ja neuraalikudoksen mobilisaatio
- Triggerpisteiden käsittely
- Lymfaterapia

Huomioi

- Herkistynyt kipujärjestelmä
- Kudosten huono rasituksensieto
- Yliliikkuvat nivelet
- Mahd. luuston hauraus (OI)
- Ihon ja verisuonten hauraus
- Dysautonomia, PoTS
- Liitännäissairaudet/ oireet



Recent model of fascia

Reychler 2021, 2022, Palmer 2020, Engelbert 2017, Tinkle 2017, The American Journal of Medical Genetics 2017, Keer yms. 2003, Simmonds 2007, Rombaut 2011, Rombaut 2011/2, Castori 2012, Rombaut yms. 2015, OI Foundation, Marfan Foundation, Marfan GeneReview, OI Foundation, Russek

©Hanna Markkula

Harjoitteluterapia

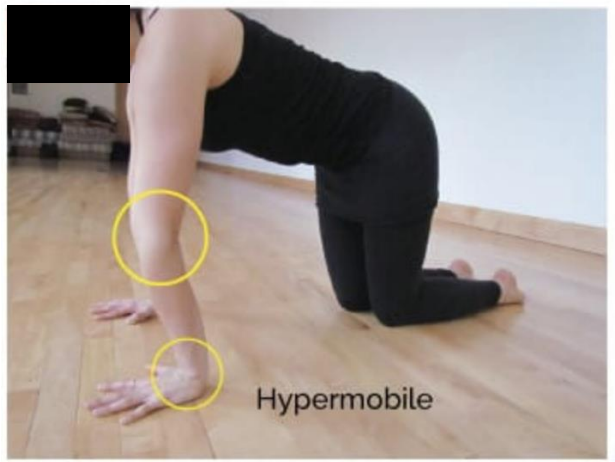
Enemmän kyse liikekontrollin ongelmista kuin hypermobiliteetista

Keskeistä

- Kivuttomuus
- Hengitys, rentoutuminen, stressin hallinta
- Proprioseptiikka, kehonhahmotus
- “warm-up” ja “cool-down”
- Nivelten stabiliteetti
- Liikekontrolli
- Keskivartalon hallinta
- Tasapaino ja koordinaatio
- Lihasketjujen aktivointi, eksentrinen, konsentrinen, staattinen
- Voima, aerobinen, allasharjoittelu

Huomioi

- Herkistynyt kipujärjestelmä
- Dysautonomia, hengitys
- Huono rasituksensieto - riittävä lepo!
- Yliliikkuvat nivelet, huono proprioseptiikka & hahmotus
- Mahd. luuston hauraus, deformiteetit (OI)
- Sydänongelmat, aortta yms. (Marfan & LDS)
- Toimintakyvyn vaihtelu





Reychler 2021, 2022, Palmer 2020, Engelbert 2017, Tinkle 2017, The American Journal of Medical Genetics 2017, Keer yms. 2003, Simmonds 2007, Rombaut 2011, Rombaut 2011/2, Castori 2012, Rombaut yms. 2015, OI Foundation, Marfan Foundation, Marfan GeneReview, OI Foundation, Russek, Buryk-Iggers 2022, Mittal 2022, Levy 2018, Terry 2015

©Hanna Markkula

Harjoittelun periaatteet



- Nivelten suojaaminen
- Ei saa lisätä kipua tai pahentaa oireita
- Inaktiivisten lihasten herättely, yliakt. relaksointi
- Matalatehoinen harjoittelu keskeistä
- Maltillinen progressio
- ADL-toimiin integroiminen
- Feedback
  - Manuaalinen
  - Video, pelit
  - Peili
  - Kinesioteippaus…

- **Ennen harjoittelua ”prehab”**
  - **Red Flags!**
  - Liitännäissairaudet
  - Edukaatio
  - Kivun hoito
  - Hengitys, rentoutuminen
  - Dysautonomian tutkiminen & hoito
- **Harjoittelu**
  - Painoa kantamattomat alkuasennot → Pystyasento ja toiminnalliset harjoitteet
  - Proksimaalinen → distaalinen
  - Stabiloiva → dynaaminen
  - Eristetty → koordinoitu
  - Suljettu → avoin kineettinen ketju

Reychler 2021, 2022, Palmer 2020, Engelbert 2017, Tinkle 2017, The American Journal of Medical Genetics 2017, Keer yms. 2003, Simmonds 2007, Rombaut 2011, Rombaut 2011/2, Castori 2012, Rombaut yms. 2015, OI Foundation, Marfan Foundation, Marfan GeneReview, OI Foundation, Russek, Buryk-Iggers 2022, Mittal 2022, Levy 2018, Terry 2015

©Hanna Markkula

Leslie Russek: "Hypermobility 101" lectures

Ei rikota mitään matkan varrella...

HSD/EDS Kuntoutuksen progressio

- Liitännäissairauksien hallinta: edukaatio, fysioterapia/ lähete
- Vähennetään sentraalista ja perifeeristä sensitisaatiota
- Hyvä asento, ryhti, nivelten linjaus, kehon biomekaniikka, nivelten suojaaminen, ortoosien asianmukainen käyttö

↓

Proprioseptiikan ja motorisen kontrollin harjoittelu, relaksoidaan suojaspasmissa olevat lihakset

↓

Stabilointi, voimaharjoittelu, lihasten joustavuus, aerobinen harjoittelu

↓

Oikean linjauksen ja liikkeiden integrointi ADL- ja IADL-toimintoihin

↓

Edukaatio: pahenemisvaiheiden hallinta

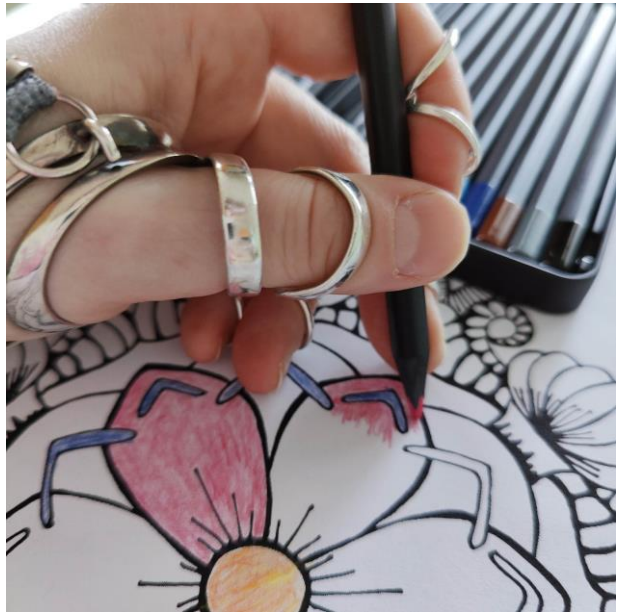
Russek. **Erinomainen luentosarja EDS ja HSD:** https://webspace.clarkson.edu/~lrussek/hsd.html

©Hanna Markkula

Hahmotus

- Kipu ja hypermobiliteetti heikentävät proprioseptiikkaa/ kehonhahmotusta
- Proprioreseptorien avulla aivot saavat tietoa asennosta ja liikkeistä
  - liikkeiden säätely ja suorittaminen
- Reseptoreita runsaasti nivelkapseleissa, jänteissä ja lihaksissa

- **Apua hahmotukseen**
  - Painevaatteet
  - Ortoosit
  - Kinesioteippaus
  - Fasilitointi
  - Liikeharjoittelu
  - Allasharjoittelu
  - Video, peili, laser, biofeedback, virtuaalitodellisuus, pelit…





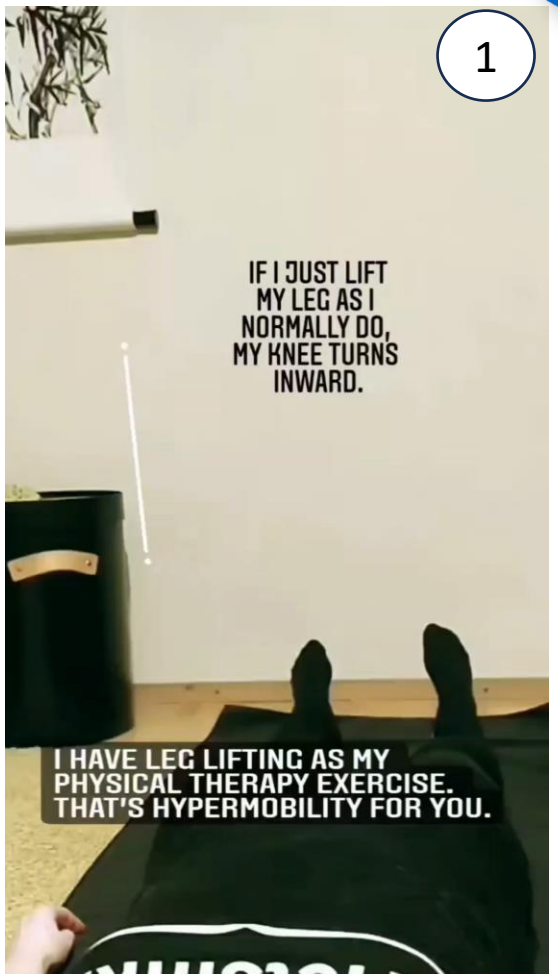


Buryk-Iggers 2022, Mittal 2022, Palmer 2021, Levy 2018, Keer yms. 2003, Simmonds 2007, Rombaut yms. 2015, Terry 2015, Palmer 2016, Engelbert 2017, Russek 2023

©Hanna Markkula

Case 1
Progressio:
1→3

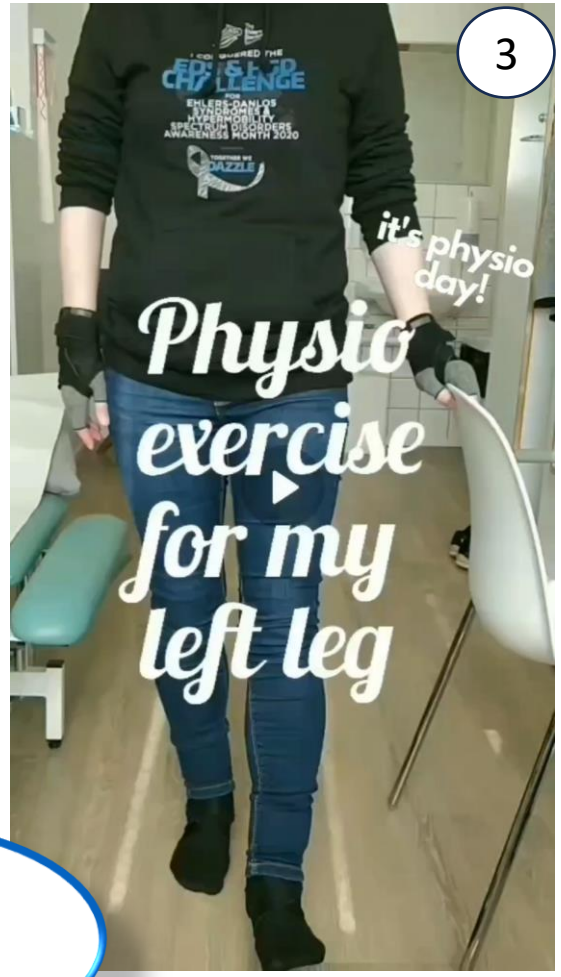
1



2

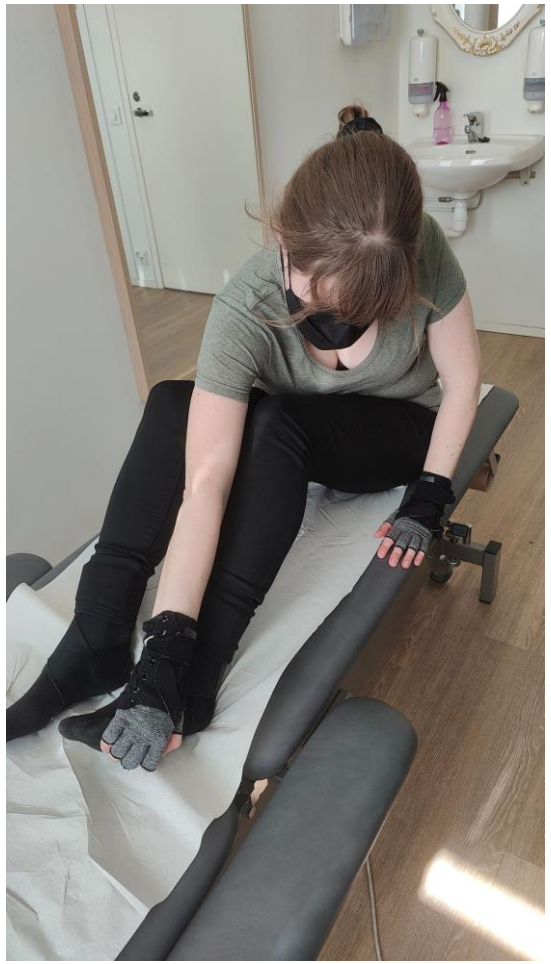


3



Katso videot tallenteelta!

©Hanna Markkula



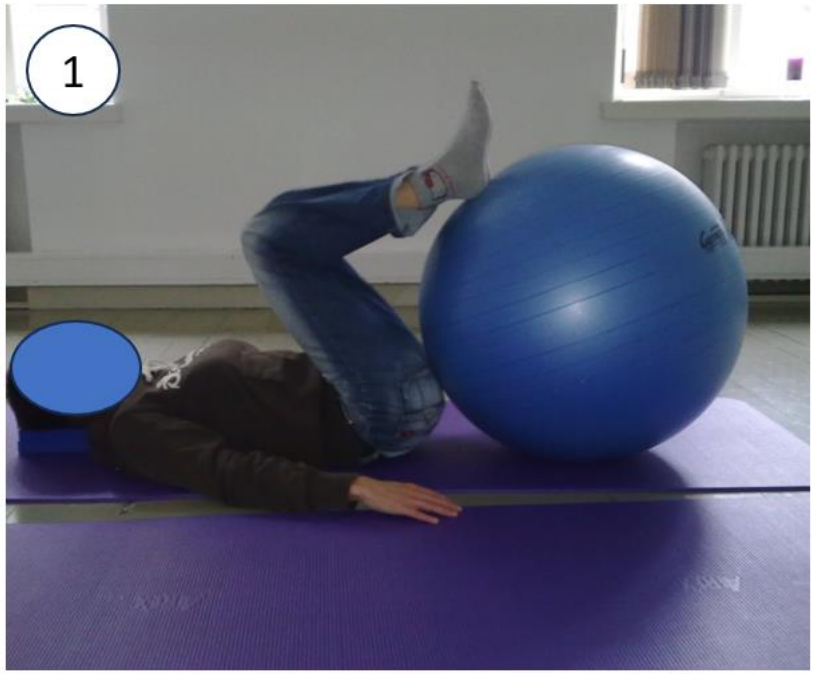




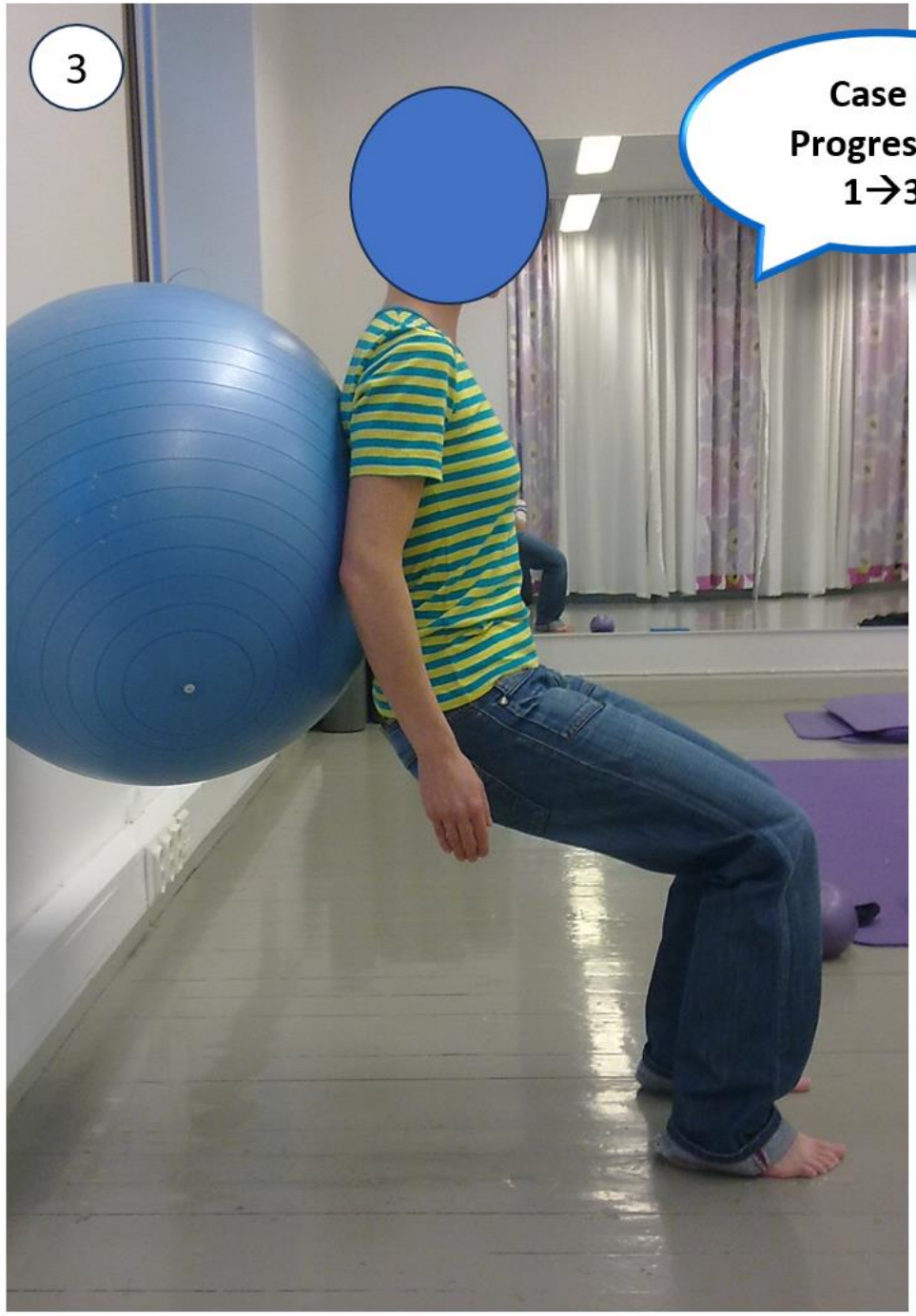
Case 1
Eriytetty/ kohdennettu venyttely, neuraalikudoksen mobilisaatio



©Hanna Markkula







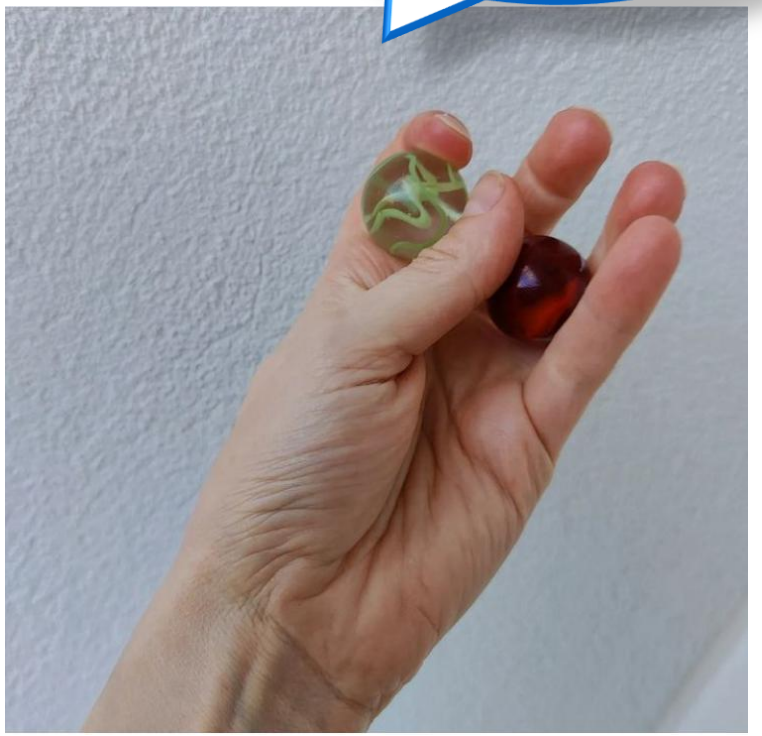


©Hanna Markkula

Case 1
Käden voima ja hienomotoriikka

- Terapiavaha Thera Putty on kevyintä mahdollista ja sain sen kokeiluun.







Thera Putty, silikonipohjainen terapiavaha käden ja sormien kuntouttamiseen. Voi kuntouttaa sorminiveliä ja koko käden puristusvoimaa. 5 eri vahvuusastetta.

©Hanna Markkula

Stabilointiharjoituksia

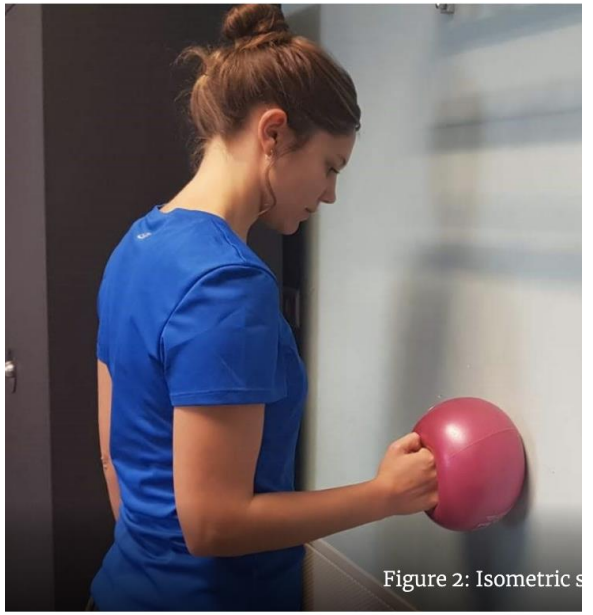










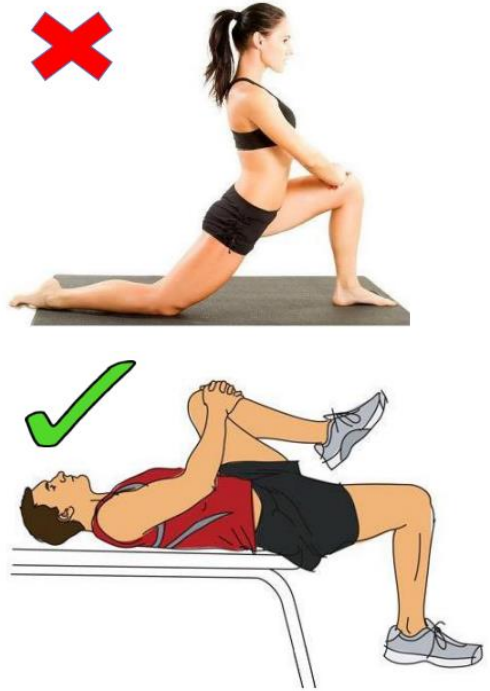


©Hanna Markkula

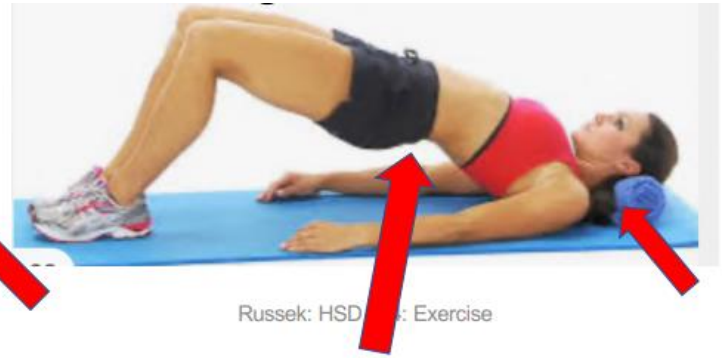
Suojaa muut nivelet!

- Huomioi alkuasennoissa muiden kehonosien kuormitus
- Painoihin tai vastuskuminauhoihin tarttuminen
- Rasitus ranteiden ollessa dorsifleksiossa (esim. konttausasennossa, kahva tms. apuna vähentää)
- Niveliä kuormittavat painot (esim. käsipainot/ nilkkapainot)
- Kyynärpäiden, polvien ja selkärangan yliojennus
- Niskan liiallinen fleksio
- Alaraajojen huono linjaus
- Niveliä kuormittavat venytysasennot (eriytetty/ kohdennettu, ohjattu venyttely)
- Yms…











©Hanna Markkula

Harjoittelu voi olla hauskaa!
Liikunnalliset pelit!
Ilmainen sovellus:
Active Arcade ™



©Hanna Markkula







Harjoittelu voi olla hauskaa!
Virtuaalitodellisuus
XR Health







©Hanna Markkula

Harjoitusten haasteellisuuden lisääminen



- Matala alkuasento → korkeammat alkuasennot
- Enemmän proprioseptista palautetta → vähemmän palautetta
- Enemmän ulkoista tukea (esim. kuntoilulaitteet) → epävakaammat painot (vapaat painot tms, HYVIN HAASTAVAA!)
- Seisominen/istuminen tukevalla alustalla → pehmeä tai epävakaa alusta
- Keskittyminen yhteen niveleen/liikkeeseen → monimutkaisemmat liikkeet
- Keskittyminen harjoitukseen → harjoittelu häiriötekijöiden kanssa
- Mid range liikkeet → koko liikelaajuus
- Hidas → nopeampi
- Vähäinen kuormitus → suuri kuormitus (sietokyvyn mukaan)
- Silmät auki → silmät kiinni
- Yms…

©Hanna Markkula

Saako venytellä?



- Pinnallisten lihasten ja lihasten co-kontraktion käyttö asennon ylläpitoon → lihaskireys, kipu, jäykkyys

- **Milloin/ miten venytellä?**
  - Erotettava, milloin oire johtuu ylirasituksesta tai hermokudoksesta tms, milloin lihaskireydestä?
  - Venytys kohdistettava juuri oikeaan kohtaan, eriytetysti
  - Opetettava, mieluiten venyttely ohjatusti terapiatilanteessa
  - Ei pitkiä venytyksiä, esim. 5s alussa hyvä pituus
  - Ei saa lisätä kipua
  - Hellävarainen
  - Jännitys-rentoutus
  - Toiminnallinen harjoittelu, warm-up, cool-down
  - Nivelten suojaaminen
  - OI: murtumien ehkäisy, ei passiivista ROM!





Russek, OI Foundation



Marfan ja sen kaltaiset sairaudet & Osteogenesis imperfecta

Erityishuomiot

©Hanna Markkula

Marfan ja fyysinen harjoittelu



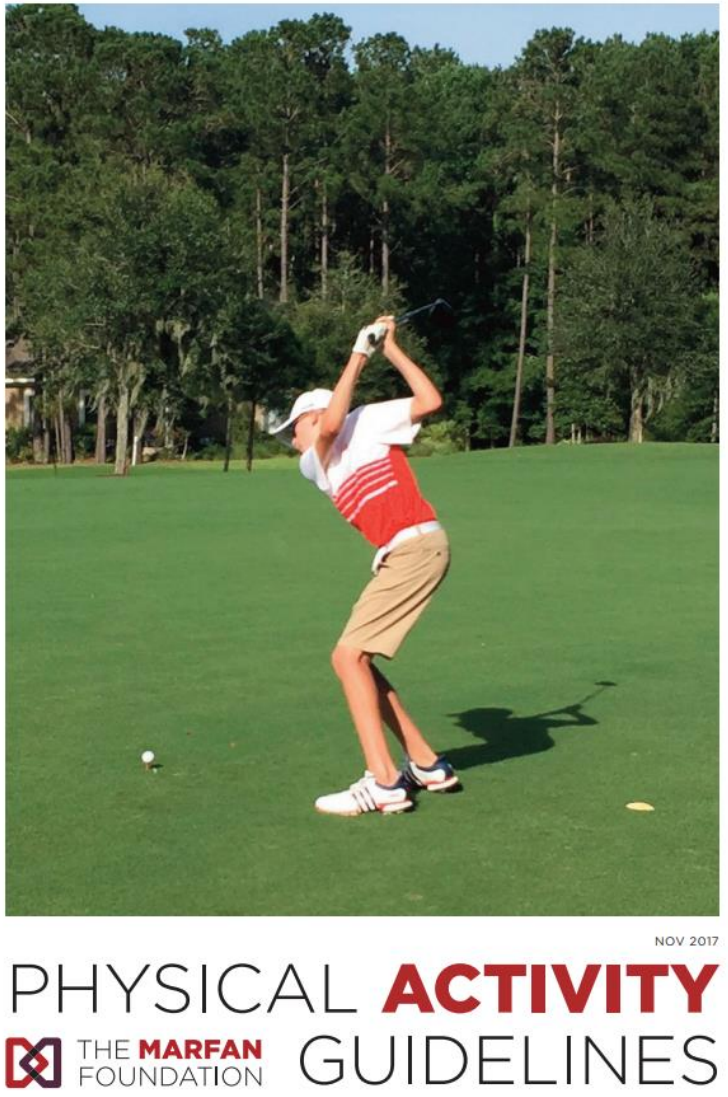
- Marfanin oireyhtymällä on huomattavia vaikutuksia arjen toimintoihin
- Rasittava ja voimakkaita ponnisteluja vaativa kuormitus voi johtaa hengenvaarallisiin sydän- ja verenkiertoelimistön ongelmiin
- Tiedon puute: Liikuntaan liittyy epävarmuutta - **mitä voi turvallisesti tehdä?**
- Liikkumiseen liittyvät rajoitukset, TULE-ongelmat, lääkehoidot, kipu, fatiikki, psyykkinen jaksaminen, leikkaukset yms.aiheuttavat haasteita
- Pitkäraajaisuus, yleinen lihasheikkous, yliliikkuvuus vaikeuttavat liikkeiden hallintaa
- Aktiivisena pysyminen ja säännöllinen, maltillinen liikunta on tärkeää
- Liikuntaharrastuksesta tulee aina keskustella hoitavan lääkärin kanssa!
- Rasituksen aikana: syke alle 110 lyöntiä/ min. (jos beetasalpaaja, syke alle 100 lyöntiä/min.), rasittavuus noin 50% maksimaalisesta suorituksesta, RPE 1-4/10 (max 3-6/10)
- Viime vuosina sykerajoista on alettu tapauskohtaisesti joustaa, TIETOA TARVITAAN LISÄÄ, YKSILÖLLINEN OPASTUS TÄRKEÄÄ!
- Huomioi sidekudoksen hauraus, nivelten yliliikkuvuus, muutokset selkärangan ja alaraajojen luisissa rakenteissa

Ghent Nosology 2010, Marfan syndrome GeneReview, Marfan Foundation, Marfan yhdistys, Invalidiliitto, Terveyskylä

©Hanna Markkula

Marfan ja fyysinen harjoittelu

- Dynaaminen matalatehoinen fyysinen harjoittelu/ aktiivisuus
- Tulee välttää korkeatehoisia staattisia harjoitteita
- Staattisissa lajeissa verenpaineen yhtäkkinen nousu voi kuormittaa sydän- ja verenkiertoelimistöä liikaa
- Arki- ja hyötyliikunta
- Suositeltavia lajeja: kävely, uinti, vesijuoksu, pyöräily, pilates, kevyt kuntosaliharjoittelu
- Tärkeää löytää oma tapa harrastaa liikuntaa
- Kilpaurheilu, kontaktilajit, painonnosto ja lajit, joissa yhteentörmäys on mahdollista, eivät ole suositeltavia
- Lajit, jotka aiheuttavat voimakkaita paineenvaihteluja, esim. sukeltaminen, ovat kiellettyjä.
- Harjoittelussa on vältettävä työntämistä, punnertamista, voimakkaita vetoliikkeitä ja istumaan nousuna suoritettavaa vatsalihasharjoitetta
- **Marfan Foudation: Physical Activity Guidelines**



Ghent Nosology 2010, Marfan syndrome GeneReview, Marfan Foundation, Marfan yhdistys, Invalidiliitto, Terveyskylä

©Hanna Markkula

Taulukko 9.1 Liikuntasuositus potilaille, joilla on aortan laajentuma (Saeed ym. 2007, 105).

Suositeltavaa liikuntaa	Esimerkit	Vältä
Ei-kilpailullista dynaamista liikuntaa **Toistettavuus 3–4 kertaa viikossa** **Aerobinen aktiviteetti noin 50 % max.** **Matalat sykkeet** • Syke alle 110 • Syke alle 100, beetasalpaaja käytössä	Reipas kävely	Nopeat pysähdykset
	Vapaa-ajan pyöräily	Nopeat suunnanvaihdokset
	Hidas hölkkä	
	Hidastempoinen tennis	Törmäily pelaajaan/ esineeseen
	Kevyet irtopainot	Pinnistely/painon-nosto
		Suuria vaihteluja ilmanpaineessa
		Sukellus



Marfan ja liikunta

LUENTO AMMATTILAISILLE JA POTILAILLE (2023)

Geneettiset aortta- ja sidekudossairaudet/ Marfanin oireyhtymä ja sen kaltaiset sairaudet: Kuntoutus ja toimintakyvyn tukeminen

- Tallenne täällä
- Luentodiat PDF täällä

©Hanna Markkula



Osteogenesis imperfecta hoito ja kuntoutus

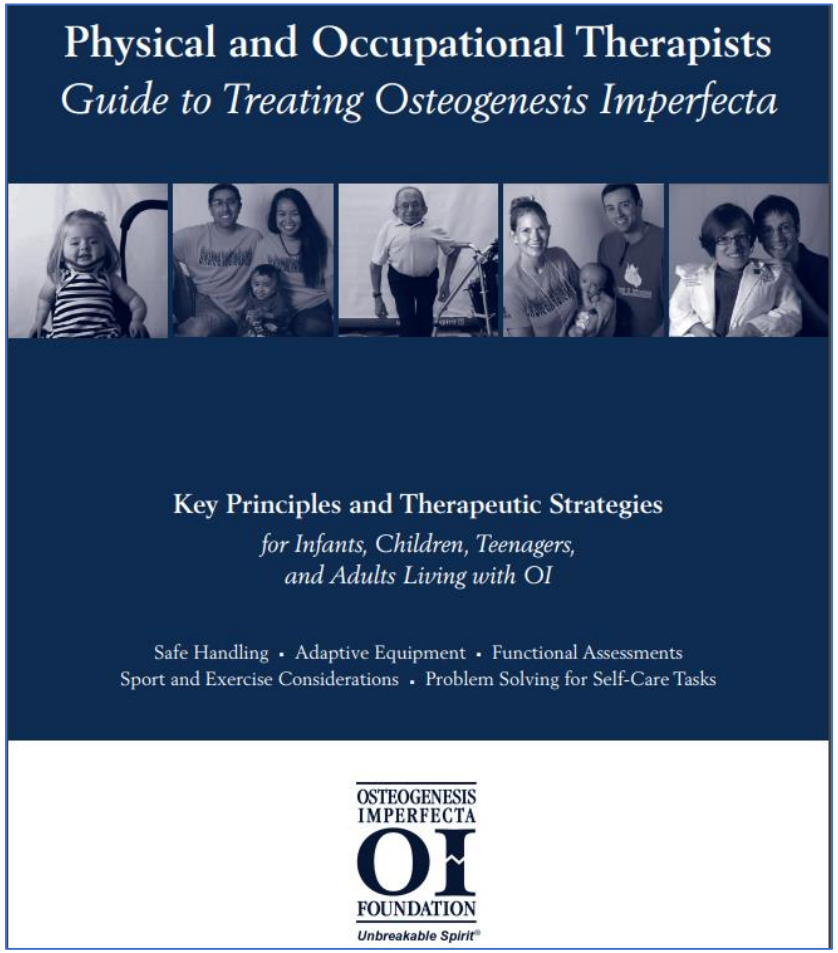
- Moniammatillisuus: lasten-, perinnöllisyys-, korva- ja hammaslääkäri, ortopedi, fysio- ja toimintaterapeutti, sosiaalityöntekijä, psyykkinen tuki…
- Bisfosfonaatit, kalsium, D-vitamiini, painonhallinta
- Toiminnallinen ennuste riippuu tautityypistä ja hoidosta
- Murtumien ehkäisy erityisesti lapsuudessa(jopa aivastus tai nukkuminen voi aiheuttaa), operointi ja pre- ja postoperatiivinen hoito ja kuntoutus, mahd lyhyt immobilisaatio (lääkärin ohjauksen mukaan), kipsit, kevytkipsit, lastat, ydinnaulaus. Muun luuston ja lihaksiston hyvä kunto, kipsatun raajan vapaina olevien nivelten toimivuus
- Luiden käyristymisen tai nikamien kasaan painumisen aiheuttamien virheasentojen hyvä hoito
- Yksilölliset ortoosit, pienapuvälineet, liikkumisen apuvälineet (vaatii erityisosaamista)
- Dislokaatioiden, kontraktuurien ja rasitusvammojen ehkäisy, kivun hoito, lihaskunto, aerobinen kunto
- Turvallinen, yksilöllinen avustaminen (KYSY KUNTOUTUJALTA TAI VANHEMMILTA NEUVOA! ”morsian kynnyksen yli”, monta avustajaa, paine laajalle alueelle yms…)
- Turvallinen liikunta, mahd. murtuma- ja liikkumisen pelon hallinta, asteittainen progressio →itseluottamus. Vältä harjoituksia, joissa voimakasta kuormitusta, nykäyksiä, raskaita painoja, vääntämistä, iskuja tai kontakteja
- Suljetun kineettisen ketjun harj. soveltuvat yleensä parhaiten. Lisää toistoja ennemmin kuin vastusta, oman kehon paino, linjaus. Isometrinen harjoittelu esim. vetolaitteella mahdollistaa vastuksen nostamisen progressiivisesti, erityisesti soveltuu, jos pienet liikeradat ja/tai deformiteetit kuormittavat nivelpintoja epätasaisesti
- Hengityksen ongelmien hallinta
- Progressiiviset deformiteetit → opeteltava tekemään ADL-toimia uudella tavalla, (toimintaterapia, ortoosit, pienapuvälieet yms.)
- Allasterapia

Terveyskylä, Terveyskirjasto, Orphanet, Brittle bone society, OI-yhdistys, OI Foundation

©Hanna Markkula

Osteogenesis imperfecta, yhteenveto: Fysio- ja toimintaterapian menetelmät

- On tärkeää kuunnella kuntoutujaa - lasta tai aikuista - ja vanhempia
- Tavoitteena itsenäinen toiminta ja integroituminen yhteiskuntaan
- Tavoitteet asteittaisia ja saavutettavissa olevia
- Älä taivuta, väännä tai vedä raajaa
- Ei passiivista ROM ennen kuin terapeutti ja kuntoutuja tuntevat toisensa hyvin. Opasta omaishoitajia ja aikuisia toimimaan ennakoivasti ja tiedottamaan asiasta terveydenhuollon ja muille palveluntarjoajille
- Huomioitavia asioita: heikkous, uupumus, huono sydän- ja hengityselimistön toimintakyky, löysät nivelet, lattajalat, lyhytkasvuisuus, raajojen epämuodostumat ja ylipaino
- Älä koskaan pakota henkilöä tekemään jotain sellaista, joka on aiemmin aiheuttanut hänelle vammoja
- Aloita aina kysymällä omaishoitajalta tai kuntoutujalta, miten hän suorittaa tehtävän/liikkeen; pyydä häntä demonstroimaan.



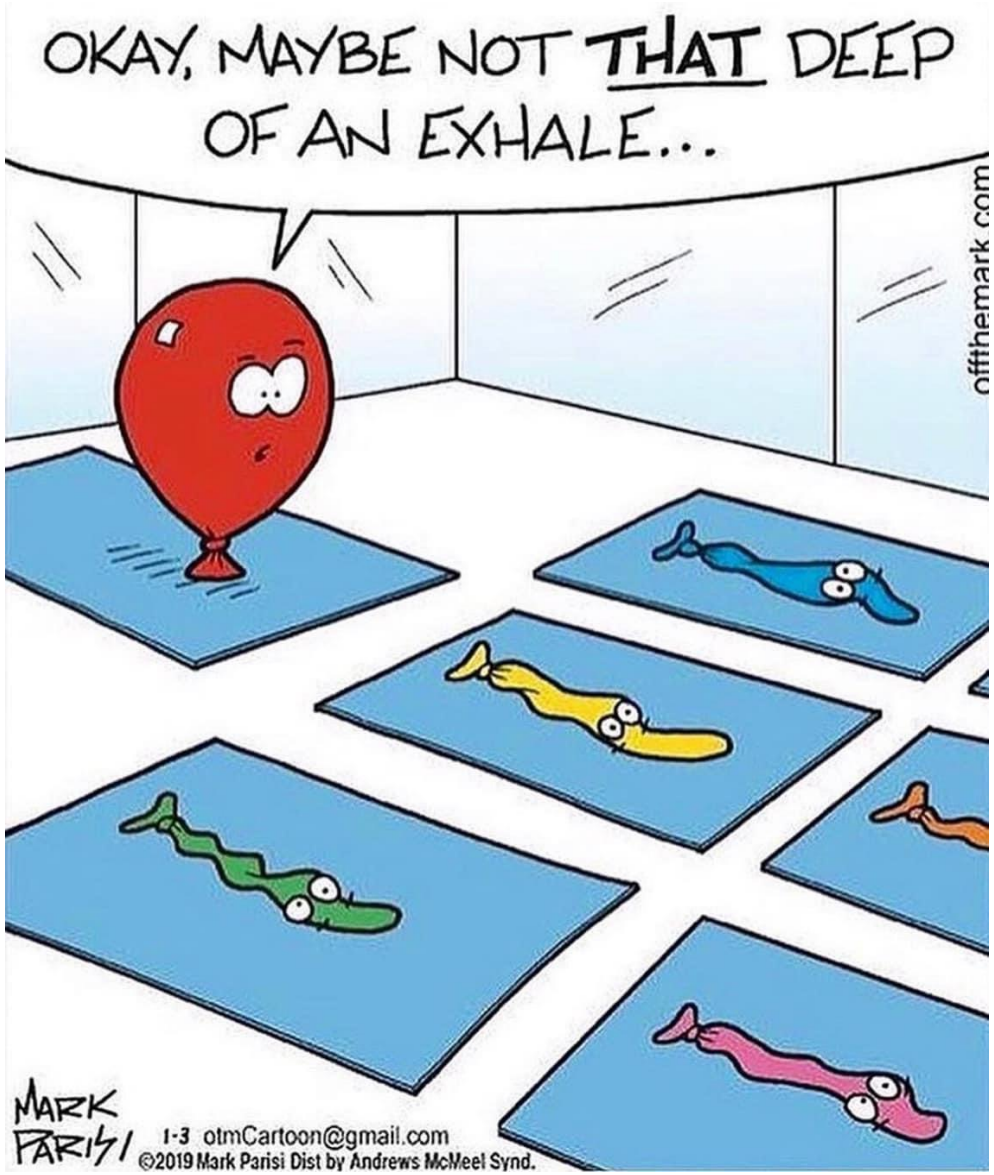
Physical and Occupational Therapists Giode to Treating Osteogenesis Imperfecta, OI Foundation



Hengityksen ongelmat & dysautonomia

Hoito ja kuntoutus

©Hanna Markkula



Ennen hengitysharjoittelun aloittamista

Hengityksen havainnointi, rentoutuminen, th-rangan liikkuvuus

- Kuntoutujan oma havainnointi ja tuntemus tärkeää
- Auta havainnoinnissa ja rentoutumisessa yksilöllisin keinoin, taktiilinen - mm. fasilitointi, asennot, mielikuvat, jännitys-rentous yms…

- **Hengitysliiton mindfullness-video täällä**

Hyperventilaation eli liikahengityksen seurauksena keuhkoissa poistuu verestä enemmän hiilidioksidia kuin aineenvaihdunnan tuloksena syntyy. Pienentynyt valtimoveren hiilidioksidimäärä ja siitä johtuva veren muuttuminen emäksiseksi aiheuttaa verisuonten supistumista ja moninaisia oireita. Näitä voivat olla tukehtumisen tunne, rintakipu, sydämentykytys, käsien pistely ja puutuminen, vapina, huimaus ja jopa pyörtyminen.
(Terveyskirjasto)



©Hanna Markkula

Hengitysliitto, Filha, Terveyskirjasto

©Hanna Markkula

Hengitysharjoitukset dysautonomia

”NOSE-LOW-SLOW”



HRV-seuranta apuna!
Lue lisää täältä

Sykevälivaihtelu, Heart Rate Variability (HRV): perättäisten sydämenlyöntien välisen ajan vaihtelu. Parasympaattisen hermoston aktivaatio on sitä suurempi mitä enemmän vaihtelua on sydämenlyöntien välisessä ajassa. Sympaattisen hermoston ollessa aktiivinen HRV pienenee. Levossa HRV on suurinta. Huom! Pidemmän aikavälin seuranta tärkeää.

Dysautonomian lievitys, CO2-pitoisuuden lisääminen

- **NOSE**: **Nenähengitys.** Hengitysilma lämpenee, kostuu ja puhdistuu. Nenähengitys aiheuttaa luonnollisen vastuksen ilmankululle → helpottaa pallean supistumista.
- **LOW**: **Palleahengitys.** Keuhkojen alaosien hyödyntäminen. Hengitysliikkeet selvästi näkyvissä vatsalla, rintakehä rauhallinen
- **SLOW**: **Huulirakohengitys.** Hengitystiheys 8-12krt/min. Hitaampi hengitysrytmi laskee sykettä. Uloshengitystä ei tule pakottaa pidemmäksi.

MUITA KEINOJA

- Sängyn päädyn kohotus yöksi, puoli-istuva asento
- Hengityksen helpottaminen esim. ajurin asento
- Aktiivinen huokaaminen ”helpotuksen huokaisu”
- Kävelynopeuden säätely

Long COVID Physio, ACPRC Physiotherapy for Breathing Pattern Disorders, Hengitysliitto, Filha

©Hanna Markkula

Hengitysliitto: Hengitysharjoituksia



Tasapainoinen hengittäminen



Palleahengitys



Hengitys keuhkojen eri osiin



Huulirakohengitys



Buteyko-menetelmä (sierainhengitys)



Pranayama-menetelmä (vuorottainen sierainhengitys)

Hengitysliitto

©Hanna Markkula

Hengitysharjoitukset
Hengenahdistus/ dysautonomia 2/2

Dysautonomian lievitys, CO2-pitoisuuden lisääminen

Parasympaattisen hermoston aktivointi, vireystilaan vaikuttaminen –ylivireyden laskeminen, alivireisyyden nostaminen.

Box-breathing

Hengitä nenän kautta

1) Hengitä sisään hitaasti 4:ään laskien
2) Pidätä hengitystä 4:ään laskien
3) Hengitä ulos hitaasti 4:ään laskien
4) Pidätä hengitystä 4:ään laskien…



Long COVID Physio, ACPRC Physiotherapy for Breathing Pattern Disorders, Hengitysliitto, Filha



Dysautonomia & PoTS

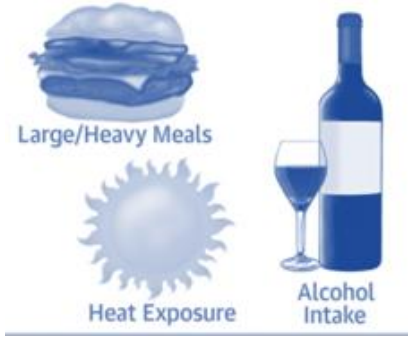
Hoito ja kuntoutus

©Hanna Markkula

PoTS - Hoito ja kuntoutus Lääkkeetön hoito 1/2







- Pacing
- Hyvä nestetasapaino, erityisesti unen jälkeen aamulla
  - Neste: 2-3L/ pvä
- Suola 8-10g/ päivä (jos ei kontraindikaatioita)
  - Korkea verenpaine, munuaissairaus, sydän- ja verenkiertoelimistön sairaus
  - esim. 0,5tl (ruususula)/ 0,5l vettä, tarvittaessa suolatabletit ja elektrolyyttivalmisteet
- Pienet ateriat usein & säännöllisesti
- Ruokailun välttäminen alle 1h ennen mitä tahansa aktiviteettia (suihku, imurointi, harjoittelu…)
- Yksilöllisten triggereiden välttäminen
  - ravinto, kofeiini, alkoholi, kuuma ja lämpötilan vaihtelut, stressi…

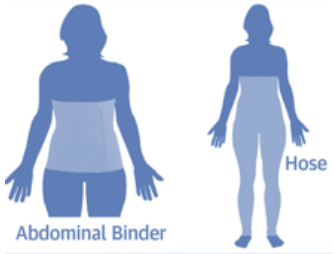
Harris 2022, BMJ 2023, Bryarly 2019 Hakim 2017, Mathias 2021, Raj 2013, 2020, 2021, 2018, Dysautonomia International, Quinn 2023, Levine 2018

©Hanna Markkula

PoTS - Hoito ja kuntoutus
Lääkkeetön hoito 2/2

Muuta 1 asia kerrallaan!





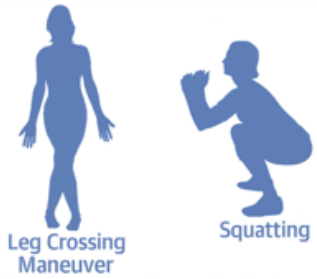
Kompressiovaatteet Lue lisää lisämateriaalista!

- Housut vyötärölle asti + vatsaontelo (korkeavyötäröiset housut tai normaali vyötärö + vatsaontelon kompressio)
- 20-30 mmHg paine alaraajojen kompressiossa (2-luokka)
- Jotkut sietävät 30-40 mmHg alaraajakompressiota (3-luokka)



Muita keinoja

- Vuoteen pääpuolen kohottaminen (10–15º)
- Riittävä lepo ja uni ja asteittainen nousu vuoteesta
- Suihkussa käynti istuen, hiustenpesu pää polvien välissä
- Tasainen lämpötila kotona, monilla lämpö pahentaa
- Pitkään paikallaan seisomisen ja istumisen välttäminen



Asentomanööverit: **aktivoivat alaraajojen lihaksia laskimopaluun parantamiseksi**

- Jalkojen liikuttelu/ ristiminen seistessä tai istuessa, nilkkojen pumppaus
- Seisominen jalat ristissä
- Painon siirrot seistessä
- Kyykistyminen (+ pää polvien väliin)
- Kumartuminen eteen (kuin nojaisi ostoskärryyn)
- Istuminen polvet lantion yläpuolella, jalat jakkaran päällä, istuminen jalat tuolilla risti-istunnassa

Harris 2022, BMJ 2023, Bryarly 2019 Hakim 2017, Mathias 2021, Raj 2013, 2020, 2021, 2018, Dysautonomia International, Quinn 2023, Levine 2018

©Hanna Markkula

POTS

Lue lisää: lisämateriaali!

Paineluokka 2: housut, korkea vyötärö tai matala vyötärö + vatsaontelon kompressio, nilkkapituus/ jalkaterään asti (avoin tai suljettu kärki)
Jotkut sietävät 3 luokan kompressiota
Esimerkit:
Lymed ammattilaisille



Vatsaontelon paine

Lymed oppimis-ympäristö



Kompressiohousut, matala vyötärö



Kompressiohousut, korkea vyötärö

Painevaatteen merkitys arjessa
Opinnäytetyö. 2016

LAHKEEN PITUUSVAIHTOEHDOT



Nilkkapituus/ avoin kärki/ suljettu kärki

©Hanna Markkula

Dysautonomiaoireiden lievittäminen: Tuetut asennot

- Parasympaattista hermostoa voidaan aktivoida kehon asennoilla.
- Selinmakuu on usein hyvä asento mm. hengitysharjoituksille.
- Vartalon kierrot ja kevyet eteen taivutukset aktivoivat parasympaattista hermostoa.
- Tärkeää on, että asennossa pystyy rentoutumaan.
- Tyynyillä tukemalla voi rakentaa sopivan asennon.





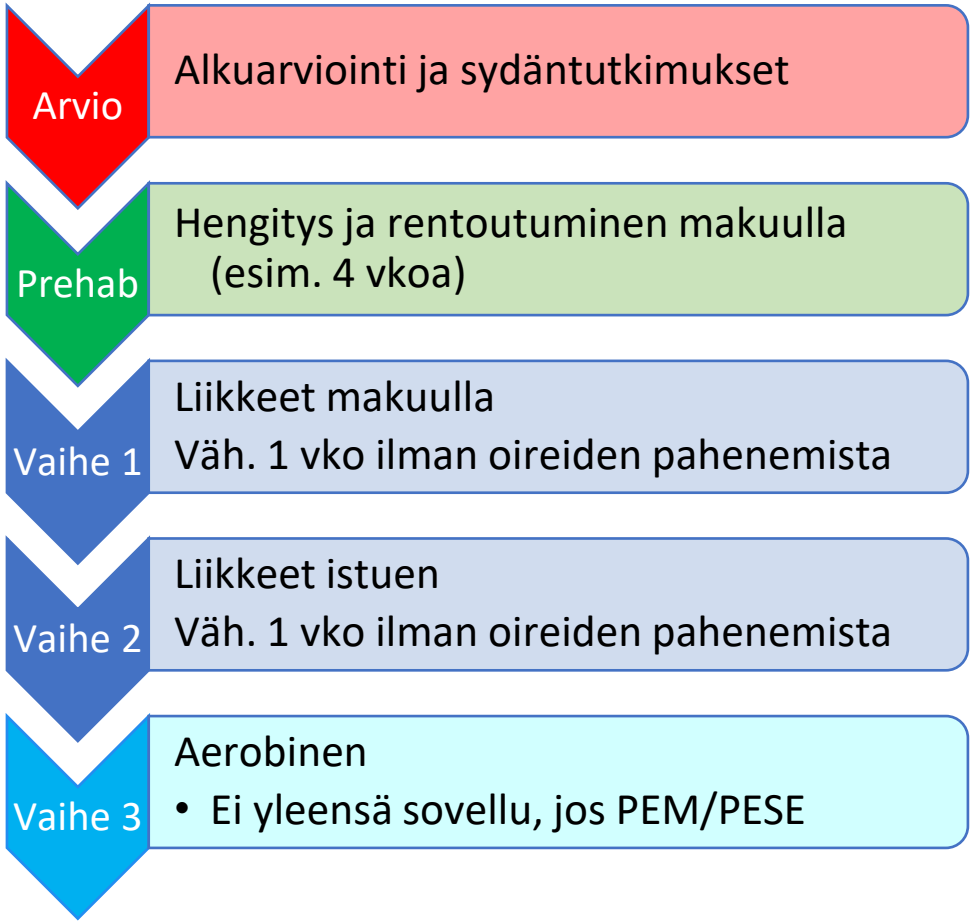


Kuvat: Kehon äärellä

©Hanna Markkula

PoTS kuntoutus: Progressio ja mittarit

Jos PEM, ohjelma modifioitava oireiden mukaan.



Prehab: Ennen harjoittelun aloittamista (esim. 4 vkoa)

Harjoittelu (kesto yleensä useita kuukausia)

- Yksilöllinen, oireiden mukainen, progressio, ei tarkkoihin toistomääriin tai aikarajoihin sidottu, tuntemusten havainnointi

> Ei näin: "Tee liikettä X, Y-krt viikon ajan, vko 2: tee…
> Vaan näin: "Tee liikettä 30s ajan vointisi mukaisessa omassa tahdissasi"

- Jos kuntoutuja sietää harjoittelua väh. 1 vko ilman oireiden pahenemista, voidaan edetä seuraavaan vaiheeseen. Jos oireet lisääntyvät → tauko, kunnes oireet tasaantuneet → paluu edelliseen tai prehab-vaiheeseen.
- Jos PEM, oireiden mukainen pacing, ei usein edetä aerobiseen
- RPE 1-2/10 (alussa & jatkossa jos oireet vaikeat)
- RPE 2-4 (jos sietää)

MITTARIT:
- VAS/NRS: oireet
- Borg RPE (1-10)
- Syke + Verenpaine
- Aktiivisuusmittari/ -päiväkirja

Quinn 2023, Harris 2022, BMJ 2023, Bryarly 2019 Hakim 2017, Mathias 2021, Raj 2013, 2020, 2021, Levine 2018, Dysautonomia International, Putrino 2021, 2023, Tosto 2023

©Hanna Markkula

PoTS - Hoito ja kuntoutus: Yhteenveto

Jos PEM, ohjelma modifioitava oireiden mukaan.

Arvio

Alkuarviointi ja sydäntutkimukset, RED FLAGS! Vointi ja oireet mahd. hyvässä tasapainossa

Prehab

Hengityksen havainnointi ja hengitysharjoitukset makuulla CO2↑& dysautonomia→NOSE, LOW, SLOW

Rentoutusmenetelmät, mindfulness, meditaatio yms makuulla

Vagushermoharjoitteet makuulla

- Esim. The Basic Exercise by Stanley Rosenberg , vagushermostimulaatio

Vaihe 1

Fyysiset harjoitteet: aloitus makuulla, laskimopaluuta lisäävät isometriset alaraajaharjoitteet

- Esim. jalkojen ristiminen, pallon puristaminen polvien välissä…voinnin sallisessa edetään istuma-asentoon

Vaihe 2

Voimaharjoittelu: erityisesti alaraajat ja core, isometrinen →dynaaminen

- Core-harjoitukset vähentävät nesteen kertymistä vatsan alueelle
- JOS PEM-OIRE → Harjoittelu pääosin ei-aerobista, nousujihteinen ei sovellu → OIREISIIN MUKAUTETTU PACING

Vaihe 3

Aerobinen harjoittelu: Aloitus: matala alkuasento→korkeammat alkuasennot (ei yl. sovellu jos **PEM**)

Allasharjoittelu: asteittain veteen, sopiva veden lämpö, ei saunaa, märkäpuku (ei yl. sovellu jos **PEM**)

Quinn 2023, Harris 2022, BMJ 2023, Bryarly 2019 Hakim 2017, Mathias 2021, Raj 2013, 2020, 2021, Levine 2018, Dysautonomia International, Putrino, luentoesitys 2023, Tosto 2023

©Hanna Markkula

Mod. Mt. Sinai

Prehab: Ennen harjoittelun aloittamista (esim. 4 vkoa)

Prehab





PREHAB (4vkoa)
Hengitysharjoittelu
HUOM! Makuulla, jos oireita istuessa/ seistessä
NOSE, LOW, SLOW



Putrino, luentoesitys 2023, Tosto, Hengitysliitto

©Hanna Markkula

Mod. Mt. Sinai

Liikkeet (harjoittelu), yhteenveto

Jos PEM, ohjelma modifioitava oireiden mukaan.

Vaihe 1

Vaihe 2

Vaihe 3

LIIKKEET/ HARJOITTELU

- Voinnin mukaan, useita lyhyitä kertoja päivässä, “hyvän hetken hyödyntäminen”, lepopäiviä välissä
- Apuvälineet, kompressiohousut
- Harjoittelu ei saa pahentaa oireita
- Erittäin maltillinen oireiden mukainen progressio (CHOP usein liian haastava)
- **Lihaskunto**: esim. 2x vko
  - Aloitetaan makuulla, vähitellen kohti istuma- ja pystyasentoa, jos vointi sallii
- **Aerobinen** matalassa alkuasennossa: esim. 2-3x /vko
  - Aloitetaan, kun lihaskuntoliikkeet istuma-asennossa sujuvat
  - Edetään voinnin mukaan haastavampiin alkuasentoihin ja liikkumiseen
- Lämmittely & jäähdyttely 5-10 min. (jos oireet eivät vaikeat)
- **Mittarit + oireiden havainnointi**
  - Oire VAS/NRS, RPE (1-10), syke + verenpaine, aktiivisuusmittari/ -päiväkirja
- Jos oireet vaikeita, fyysinen harjoittelu ei aina ole mahdollista → muu lääkkeetön hoito
- Lisänä lääkehoito tarpeen mukaan

HRV-seuranta apuna!
Lue lisää täältä

Jos PEM/PESE –> OIREISIIN MUKAUTETTU PACING → harjoitusohjelmat modifioitava!

- Nousujohteinen & aerobinen harjoittelu & lämmittely/ jäähdyttely ei sovellu

Movement, not exercise.

Time, not repetition.

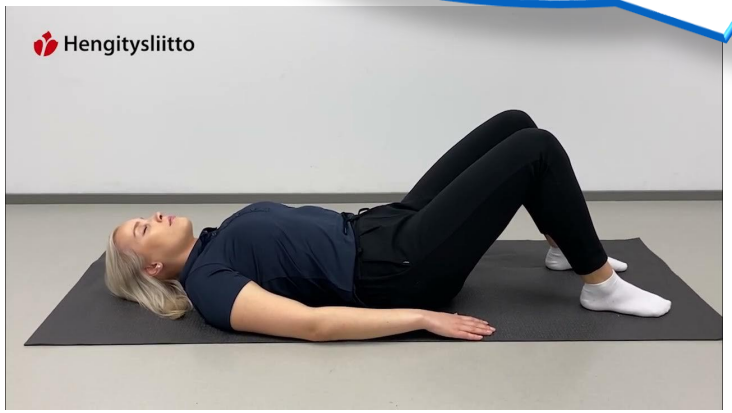
Quinn 2023, Harris 2022, BMJ 2023, Bryarly 2019 Hakim 2017, Mathias 2021, Raj 2013, 2020, 2021, Levine 2018, Dysautonomia International, Putrino 2021, 2023, Tosto 2023

©Hanna Markkula

Mod.
Mt. Sinai

VAIHE 1

Kesto 30s, itse valittu tempo ja toistomäärä, RPE 1-2/10, syke, oireet, vp















Jos PEM, ohjelma modifioitava oireiden mukaan.

Vaihe 1: Selinmakuulla

Vaihe 1

PALAUTTAVAT HENGITYSHARJOITUKSET

- Palleahengitys
- alle 5 min. joka liikkeen välissä
- N. 5-6 hengitystä, noin 8-12/min.

LIIKKEET

- Pallon puristaminen
- Polven fleksio, kantapään liu'uttaminen
- Lonkan abduktio
- Quadriceps aktivointi suoran jalan nostolla
- Lantion nosto

Jos kuntoutuja sietää harjoittelua väh. 1 vko ilman oireiden pahenemista, edetään seuraavaan vaiheeseen

Putrino 2021, 2023, Tosto 2023

©Hanna Markkula

Mod.
Mt. Sinai







Jos PEM, ohjelma modifioitava oireiden mukaan.

Vaihe 2: Istuen/ Korkeampi alkuasento

Vaihe 2

Isometriset harjoitukset istuen/ korkeammassa alkuasennossa

- Lonkan adduktio, pallon puristus
- Marssit
- Polven ojennus
- Simpukka kylkimakuulla
- Lankku polvillaan
- Pilates hold
- Suoran jalan nosto, lantion nosto vaiheesta 1

Jos kuntoutuja sietää harjoittelua väh. 1 vko ilman oireiden pahenemista → aerobinen



VAIHE 2

Kesto 30s, itse valittu tempo ja toistomäärä, RPE 1-2/10, syke, oireet, vp











Putrino 2021, 2023, Tosto 2023

©Hanna Markkula

Modifioitu CHOP

Vaihe 3A: Aerobinen harjoittelu: Matala alkuasento, ei yleensä sovellu, jos PEM

Aloitetaan, kun lihaskuntoliikkeet istuma-asennossa sujuvat
Esim. kuukaudet: 1-2→3. Esim. 2-3x vko, RPE 1-2/10

Vaihe 3

Jos PEM, ohjelma modifioitava oireiden mukaan.



Motomed makuulla



Motomed

VAIHE 3A

Maltillinen progressio voinnin mukaan

Itse valittu tempo, RPE 1-2/10 (esim. 5x1 min. → 5x70s…)

Syke, oireet, vp

Onko PEM?



Uinti tai potkuttelu

Vrt. CHOP aerob!



Soutuergometri



Istumastepperi

CHOP AEROBINEN

1. kuukausi

Viikko 1 (3x)
5-10 min Lämmittely
3 min RPE 2-4
2 min RPE 0-2
3 min RPE 2-4
5-10 min Jäähdyttely

Viikko 2 (3x)
5-10 min Lämmittely
4 min RPE 2-4
3 min RPE 0-2
4 min RPE 2-4
5-10 min Jäähdyttely

Viikko 3 (3x)
5-10 min Lämmittely
5 min RPE 2-4
3 min RPE 0-2
5 min RPE 2-4
5-10 min Jäähdyttely

Viikko 4 (3x)
5-10 min Lämmittely
6 min RPE 2-4
3 min RPE 0-2
5 min RPE 2-4
5-10 min Jäähdyttely

Putrino 2021, 2023, Tosto 2023, Levine 2018, Dysautonomia International, Hakim 2017

©Hanna Markkula

Modifioitu CHOP

Vaihe 3B: Aerobinen harjoittelu:

Pystyasento, ei yleensä sovellu, jos PEM

Esim. kuukaudet 4→, esim. 2-3x vko, RPE 1-4/10

5-10 min lämmittely/ jäähdyttely, jos oireet ei vaikeat

Vaihe 3

Jos PEM, ohjelma modifioitava oireiden mukaan.

Vertaa CHOP aerobinen! Lisämateriaali

Kuukausi 4





Kuukausi 5





Kuukausi 6→





1 2 3 4 5 6

Progressio:

1. Kuntopyörä → 2. Crosstrainer ilman käsiä → 3. Kävely juoksumatolla (tai tasaisessa maastossa) → 4. Kävely juoksumatolla+kaltevuus (tai kumpuileva maasto, ei isoja mäkiä) → 5. Crosstrainer kädet mukana → 6. Kävely portaissa, (hölkkä)

Putrino 2021, 2023, Tosto 2023, Levine 2018, Dysautonomia International, Hakim 2017

©Hanna Markkula

Mod. Mt. Sinai

Vaiheet 3A & 3B: Aerobinen harjoittelu 1/2

Aloitus, jos oireet vaikeat, **ei usein sovellu, jos PEM**

Vaihe 3

Jos PEM, ohjelma modifioitava oireiden mukaan.

- Syke
- Oireet
- Onko PEM?
- RPE 1-2/10





Vertaa CHOP aerobinen! Lisämateriaali

RPE 1-2

3B

Week	Repeats	Duration	Intensity	Frequency
1	5	1 minute	easy	daily
2	5	70 seconds	easy	daily
3	5	80 seconds	easy	daily
4	5	90 seconds	easy	daily
5	3	2 minutes	easy	daily
6	4	2 minutes	easy	daily
7	5	2 minutes	easy	daily
8	6	2 minutes	easy	daily

3C

Vaihe 3C: Modifioitu Levine protokolla (CHOP). Ei sovellu, jos PEM/PESE! Lisämateriaalissa

CHOP AEROBINEN
1. kuukausi

Viikko 1 (3x)
5-10 min Lämmittely
3 min RPE 2-4
2 min RPE 0-2
3 min RPE 2-4
5-10 min Jäähdyttely

Viikko 2 (3x)
5-10 min Lämmittely
4 min RPE 2-4
3 min RPE 0-2
4 min RPE 2-4
5-10 min Jäähdyttely

Viikko 3 (3x)
5-10 min Lämmittely
5 min RPE 2-4
3 min RPE 0-2
5 min RPE 2-4
5-10 min Jäähdyttely

Viikko 4 (3x)
5-10 min Lämmittely
6 min RPE 2-4
3 min RPE 0-2
5 min RPE 2-4
5-10 min Jäähdyttely

Putrino 2021, 2023, Tosto 2023, Levine 2018, Dysautonomia International, Hakim 2017, Sangha 2021

©Hanna Markkula

3AB & 3B Aerobinen harjoittelu, jos oireet vaikeat 2/2, ei usein sovellu, jos PEM

Vaihe 3

Mod. Mt. Sinai

Oireisiin mukautettu harjoittelu: Kävelyohjelman toteuttaminen JPOCSC Post COVID Recovery Clinic (Sangha 2021)
Jokaista vaihetta tehdään vähintään 1 viikon ajan ja lisätään sen mukaan, onko vointi hyvä koko viikon ajan (vältetään PEM/PESE). Harjoittelun intensiteetti on hyvin kevyt. Kun olet lopettanut kävelyn, sinusta pitäisi tuntua siltä, ettet ole tehnyt oikeastaan mitään. Ota niin paljon aikaa kuin tarvitset toistojen välillä, vähintään 1 minuutti kaikilla tasoilla. Älä etene, ellet tunne olevasi valmis; on ok edetä hitaammin tai jopa siirtyä takaisinpäin, kunnes energiatasosi paranevat ja aloitat etenemisen uudelleen tästä kohdasta. Älä pelkää muuttaa päivittäistä liikkumista vuorottaisiksi päiviksi! Varsinkin kun intervallijaksot pitenevät!

3AB & 3B, jos oireet vaikeat 2/2

Tämä vain **esimerkkinä, kuinka hidasta progressio on, jos se on mahdollista.** Ei tähdätä nousujohteisuuteen, oireiden mukainen aktiivisuuden säätely

Voi soveltaa myös muihin aerobisen harjoittelun muotoihin.

Jos PEM, ei usein sovellu/ modifioitava oireiden mukaan.

Miten keho reagoi kuormitukseen? Palautumisen seuranta keskeistä. Esim. leposyke, sykevälivaihtelu, valmiuslukema.

Aktiivisuuspäiväkirja ja/tai mittari. RPE 1-2/10 (edetessä 1-4/10)

	Week	Repeats	Duration	Intensity	Frequency
1	1	5	1 minute	easy	daily
	2	5	70 seconds	easy	daily
	3	5	80 seconds	easy	daily
	4	5	90 seconds	easy	daily
2	5	3	2 minutes	easy	daily
	6	4	2 minutes	easy	daily
	7	5	2 minutes	easy	daily
	8	6	2 minutes	easy	daily
3	9	4	3 minutes	easy	daily
	10	5	3 minutes	easy	daily
	11	6	3 minutes	easy	daily
	12	4	4 minutes	easy	daily
4	13	5	4 minutes	easy	daily
	14	4	5 minutes	easy	daily
	15	3	6 minutes	easy	daily
	16	4	6 minutes	easy	daily
5	17	3	8 minutes	easy	daily
	18	2	10 minutes	easy	daily
	19	2	13 minutes	easy	daily
	20	2	15 minutes	easy	daily
6	21	1	20 minutes	easy	daily
	22	1	22 minutes	easy	daily
	23	1	25 minutes	easy	daily
	24	1	28 minutes	easy	daily
	25	1	30 minutes	easy	daily
	26	1	35 minutes	easy	daily

Sangha 2021 mukaeltu



©Hanna Markkula

Front. Med., 18 January 2023
Sec. Translational Medicine
Volume 9 - 2022 | https://doi.org/10.3389/fmed.2022.1072764

This article is part of the Research Topic
Research Advances in Understanding the Etiology, Epidemiology, Pathophysiology, Clinical Features, and Management of the Ehlers Danlos Syndrome Disorders
View all 4 Articles >

Presentation and physical therapy management of upper cervical instability in patients with symptomatic generalized joint hypermobility: International expert consensus recommendations

Russek: Cervical Instability: PT Management. Slides for Part 1: Anatomy and Diagnostic Testing. Recording of HSD 111, Part 1.

Yläkaularangan instabiliteetti (UCI)

Russek et al 2023: Potilaat, joilla symptomaattinen GJH: Kliininen kuva.
Anamneesi ja ärtyvyyden arviointi

©Hanna Markkula

Suositukset tarkoitettu vain potilaille, joilla S-GJH!

UCI potilailla, joilla S-GJH: johdantoa

UCI:n määrittäminen edellyttää: (1) oireet vastaavat TULE- ja/tai neurologista UCI:tä ja (2) oireet muuttuvat niskan liikkeiden ja/tai asennon vaikutuksesta.

S-GJH:
Symptomatic generalized joint hypermobility
Symptomaattinen (oireita aiheuttava) yleistynyt nivelten yliliikkuvuus



Lievä UCI S-GJH:ssa yleinen (52-66 %), vaikea UCI harvinainen (5 %)

Useimmat UCI-testit, joiden herkkyys ja spesifisyys tunnetaan, arvioitiin liian provokatiivisiksi käytettäväksi tässä potilasryhmässä

Tarvitaan konsensukseen perustuvia suosituksia, ohjeita ja hoitopolkuja

Löysät nivelet eivät tarkoita, että instabiliteetti on väistämätöntä

Lihasten hallintaa ja kehotietoisuutta (proprioseptio) voi parantaa

Stabiloivat lihakset voi oppia uudelleen-aktivoimaan, se on usein vaikeaa

Ft:n ohjaus tärkeää: linjaus, oikeiden lihasten aktivointi, oikeanlaisen liikkeen tunnistaminen, sopivan tasoiset ja turvalliset harjoitukset, sopivan maltillinen progressio, taitojen siirtäminen ADL- ja IADL-toimiin

Feedback auttaa!

Russek 2023

©Hanna Markkula

Yläkaularangan instabiliteetti (UCI)

UCI voi koskea C0-C1- ja/tai C1-C2-nikamia
Atlanto-occipitaalinen/craniocervicaalinen instabiliteetti (AOI/CCI)
JA/TAI
Atlantoaxiaalinen instabiliteetti (AAI)

- AOI:n ja AAI:n löydökset ja oireet ovat päällekkäisiä
- Diagnoosi haastavaa vaihtelevan oirekuvan vuoksi
- Dysautonomiaa esiintyy todennäköisemmin ja se on vaikeampaa UCI:n yhteydessä
- Voi johtaa:
  - Myelopatia (ydinkompressio), aivohermojen neuropatia, aivorungon kompressio, vertebrobasilaaristen valtimoiden kompressio, laskimo- tai aivo-selkäydinnesteen ulosvirtauksen häiriintyminen



Russek 2023

©Hanna Markkula



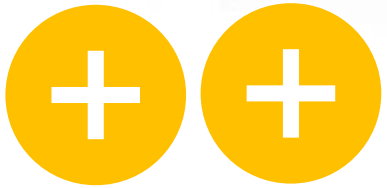








Vähäinen ärtyvyys



Kohtalainen ärtyvyys



Voimakas ärtyvyys

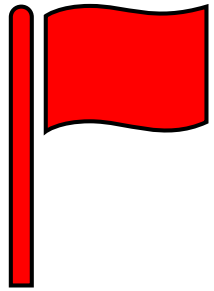


Kiireellinen lähete ilman tutkimista tai hoitoa

Potilaiden luokittelu lievään, kohtalaiseen tai voimakkaaseen ärtyvyyteen voi muuttua päivästä toiseen ja se voi likohenee.eventyä kohti matalampaa ärtyvyyttä, kun potilaiden vointi

Russek 2023

©Hanna Markkula



Niskapotilaan tärkeimmät Red Flags: 5D’s ja 3N’s

- **D**izzines (huimaus)
- **D**ouble vision (kaksoiskuvat)
- **D**rop attacks (jalkojen pettäminen)
- **D**ysartria (puhemotorinen häiriö)
- **D**ysphagia (nielemisen ongelmat)
- **N**ausea (pahoinvointi)
- **N**umbness (tunnottomuus esim. kasvojen tai suun alueella)
- **N**ystagmus (silmänvärve)

Myers 2021, Luomajoki ft-lehti 2023

©Hanna Markkula

UCI – Symptom & Signs



UCI: Oireita

- päänsärky
- niska- tai kasvokipu
- huimaus, kiertohuimaus
- pahoinvointi
- parestesiat
- hengenahdistus
- **dysfonia**
- **näkömuutokset** (hämärtynyt tai tunnelinäkö, näköaura)
- kuulomuutokset
- **nielemisvaikeudet, tukehtumisen tunne**
- uniapnea
- muistihäiriöt
- pre-synkopaaliset episodit

UCI: Löydöksiä

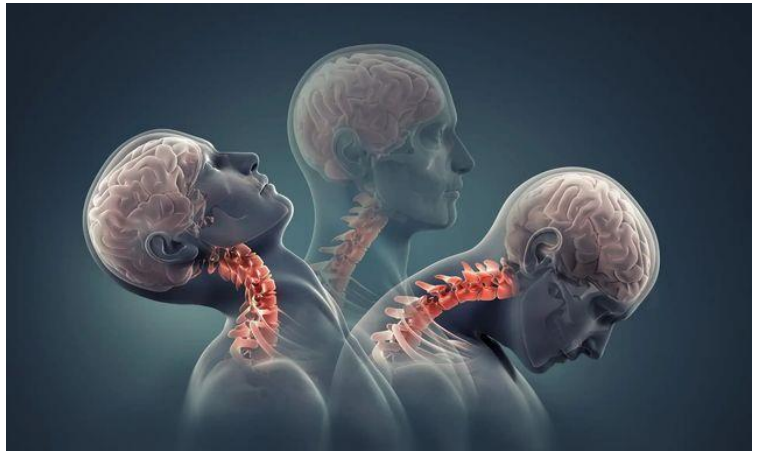
- **hyperrefleksia**
- **positiiviset Babinski ja Hoffman**
- abdominaalisen refleksin häviäminen
- **dysdiadokokinesia**
- **suolen ja rakon toimintahäiriöt**
- **kävely- ja tasapainohäiriöt**
- ylä- ja alaraajojen heikkous
- uniapnea
- synkopaaliset episodit
- dysautonomia

Russek 2023

©Hanna Markkula

UCI - oireet muuttuvat niskan liikkeiden ja/tai asennon mukaan

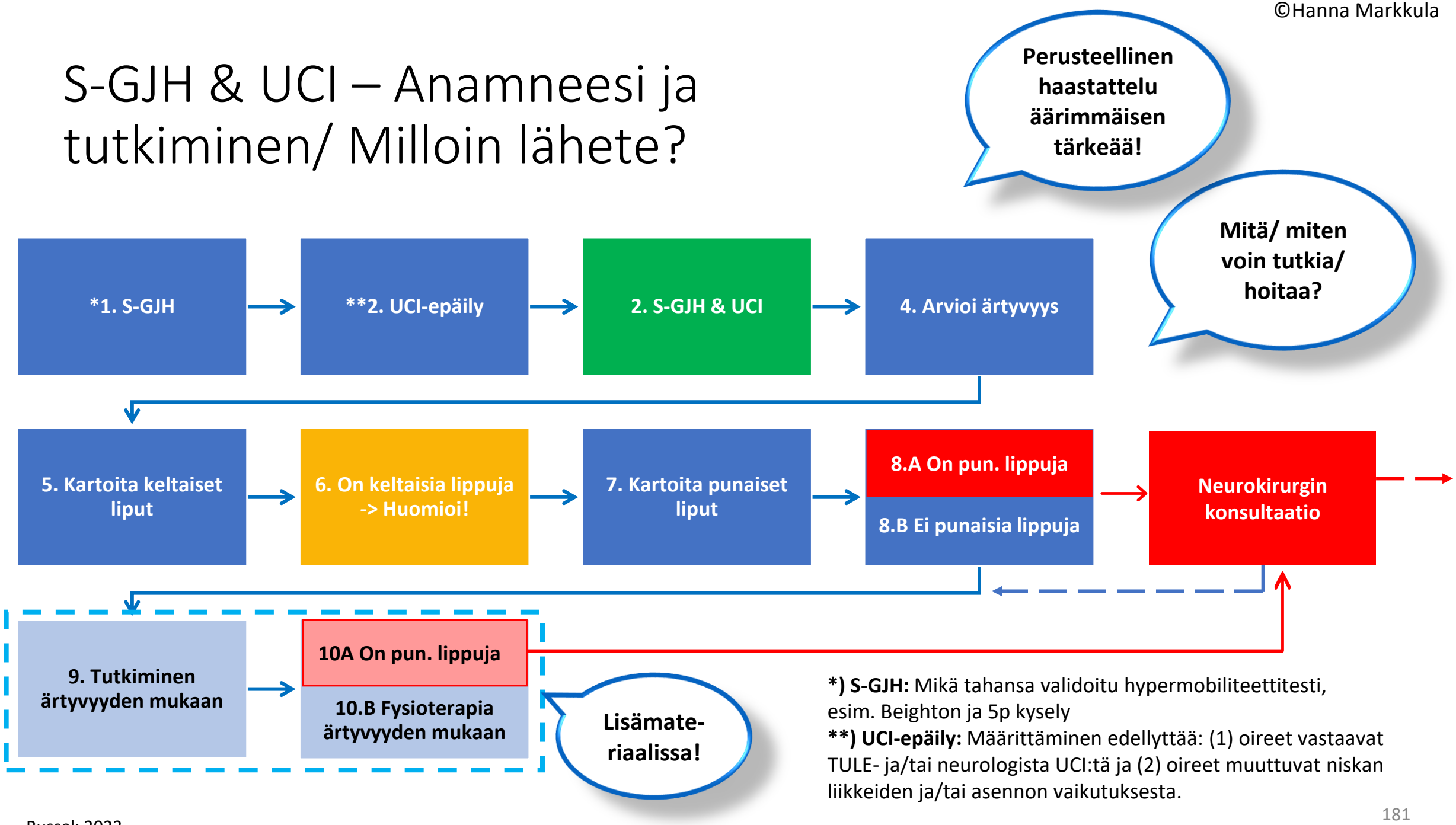
- Kaularangan ekstensioon liittyvä huoli
  - esim. hiusten pesu, kampaajalla käynti, ajoneuvossa matkustaminen
- Kaularangan manuaalista tutkimista koskeva huoli, ahdistus, pelko
- Ed. mainitut johtuvat oireiden provosoitumisesta
- Oireet lisääntyvät
  - Kaularangan fleksio, ekstensio ja/tai rotaatio, erityisesti neurologiset oireet
  - Eteenpäin nojaaminen, alaspäin katsominen
  - Pään eteenpäin työntynyt asento, esim. näppäimistön, kännykän käyttö
  - Pystyasento, kun niska ei tuettuna
- Oireet vähenevät
  - Kaularangan neutraaliasento tai kaulatuen käyttö



Russek 2023

©Hanna Markkula

S-GJH & UCI – Anamneesi ja tutkiminen/ Milloin lähete?



***) S-GJH:** Mikä tahansa validoitu hypermobiliteettitesti, esim. Beighton ja 5p kysely

****) UCI-epäily:** Määrittäminen edellyttää: (1) oireet vastaavat TULE- ja/tai neurologista UCI:tä ja (2) oireet muuttuvat niskan liikkeiden ja/tai asennon vaikutuksesta.

Russek 2023

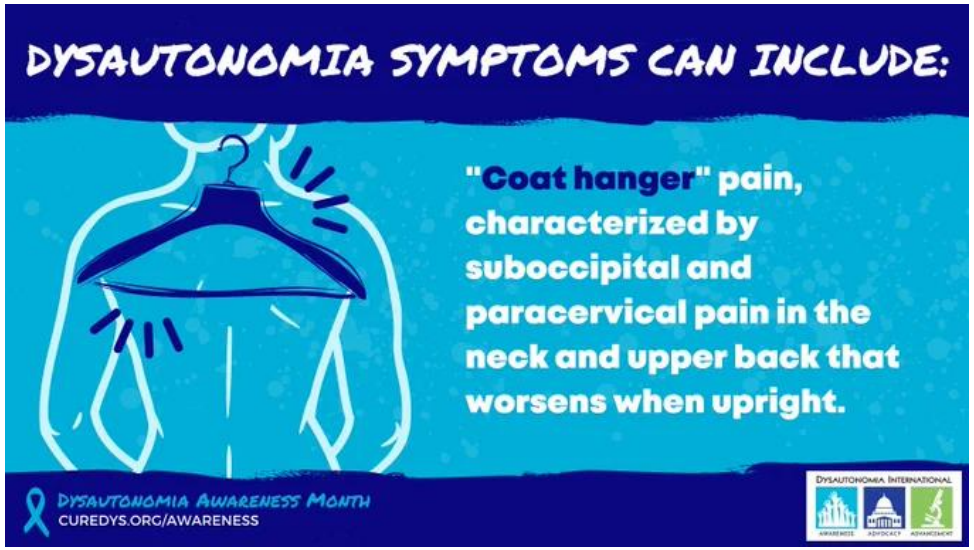
©Hanna Markkula

Red Flags!

Lihavoitu:
Viittaa vahvasti
Ei-lihavoitu:
Yleinen

TULE-UCI viittaavat oireet

- **Raskas pää, potilaasta tuntuu, että hänen on tuettava päätään oireiden vähentämiseksi.**
- **Pelko niskan liikkeiden aloittamisesta tai ylläpitämisestä tai ajoneuvossa matkustamisesta.**
- **Pala kurkussa, nielemisvaikeudet**
- **Jatkuva niskan liikkeisiin liittyvä naksunta**
- **Kaularangan sensomotoriset oireet, kuten tinnitus, huimaus**
- Suboccipitaalinen ps
- NHS-kipu: Yoke/coat-hanger distribution pain (”henkaripäänsärky”)
- Niskajännitys, lihasspasmit
- Aivosumu
- Epäjohdonmukainen tai huono vaste niskan käsittelyyn
- Unihäiriöt, kuorsaus, uniapnea



Russek 2023

©Hanna Markkula

Neurologiseen UCI viittaavat oireet

Red Flags!

Lihavoitu:
Viittaa vahvasti
Ei-lihavoitu:
Yleinen

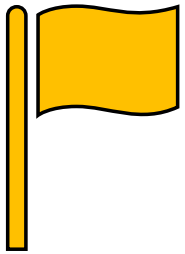
- **Kohtauksen kaltaiset oireet, diagnoosi "ei-epileptisistä kohtauksista" tai "pseudokohtauksista".**
- **Drop-attacs, jotka eivät liity dysautonomiaan (esim. niskan liikkeen provosoimat tai ilman PoTS:lle tyypillistä huimausta)**
- **Pala kurkussa, tukehtumisen tunne, nielemisvaikeudet, äänen muutokset**
- **"Veneen keinuminen" epävakaus (ei johdu TULE-ongelmista)**
- **Ataksia, huono koordinaatio (ei johdu nivelten epävakaudesta)**
- **Kasvojen pistely/tunnottomuus**
- **Kiristyksen tunne kasvoissa, päässä, hampaissa, kielessä (lihassupistus, ei vain kipu)**
- **Näön muutokset - konvergenssiongelmat, kaksoiskuvat, aura (teichopsia)**
- **Dystonia: tahattomat lihassupistukset, jotka aiheuttavat tahattomia liikkeitä tai asentoja**
- **Raajojen ajoittainen dysestesia, joka ei liity paikallisiin ongelmiin**
- **Kognitiiviset muutokset**
- Unihäiriöt, kuorsaus, uniapnea
- Dysautonomian oireet (erityisesti jos ne eivät reagoi tavanomaiseen hoitoon), jatkuva ahdistus, GI-toimintahäiriöt, huono lämmönsäätely, lämpöintoleranssi, presynkopee



Russek 2023

©Hanna Markkula

UCI:
“yellow flag” arviointityökaluja



Örebro-kipukysely
CPAQ

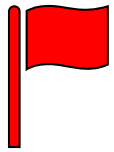
- Keltaisten lippujen kartoitus
- Keltaiset liput (Yellow Flags, YF) ovat psykososiaalisia oireita tai riskitekijöitä, jotka voivat pahentaa minkä tahansa sairauden, myös UCI:n, ilmenemistä.
- Erotus-dg esim. toiminnalliset häiriöt/ oireet kinesiofobia yms…

- OSPRO-YF 10 or OSPRO-YF 17: Multidimensional assessment tools for identifying YF in physical/physiotherapy patients (30)
- Anxiety and depression questions from the spider impact scale developed specifically for patients with HSD/hEDS (31, 32)
- Tampa scale of kinesiophobia (TSK) any version (anxiety and fear of movement) (33)
- Fear avoidance beliefs questionnaire (FABQ) (anxiety and fear of movement) (34)
- Orebro musculoskeletal pain questionnaires (multidimensional) (35)

Russek 2023, Ojala 2010 CPAQ - Kroonisen kivun hyväksyminen

©Hanna Markkula

UCI Red Flags





Anamneesi ja oireet

- Kohtauksen kaltainen toiminta, pseudokohtaukset
- Nopeasti etenevät neurologiset oireet ja toimintakyvyn heikkeneminen
- Drop-attacs tai pyörtyminen, joihin ei liity ortostaattista intoleranssia (esim. HR ja verenpaineen muutokset)
- Tajunnan muutokset, vakavat tai usein toistuvat kognition muutokset
- Lisääntynyt suolen/virtsarakon hallinnan häiriö
- Päänsärky pahenee Valsalva-manööverin yhteydessä
- Rollaattorin tai pyörätuolin tarve koordinaatio- ja tasapaino-ongelmien vuoksi
- Oireet lisääntyneet merkittävästi whiplashin tai onnettomuuden jälkeen

Tutkiminen

- Epänormaalit keskushermostorefleksit: Babinski, Hoffmann, klonus, hypertonia
- Poikkeavat aivohermolöydökset: muuttunut näkökenttä, silmänliike, erikokoiset pupillit, amblyopia (laiska silmä), kasvojen tuntopuutokset
- Puhe- tai nielemisvaikeudet, tukehtumisen tunne, kielen toimintahäiriöt
- Epänormaalit vertebrobasilaarisen vajaatoiminnan testit kuulo- ja näköhäiriöiden yhteydessä, huimaus presynkopee tai synkopee
- Ataksia, karkeat neurogeeniset kävelyn poikkeavuudet, kyvyttömyys tandem-kävelyyn, Rombergin testi +
- Dysdiadokokinesia (vaikeus suorittaa nopeita, vuorottelevia liikkeitä), esim. nopeasti vuorotteleva pronaatio/supinaatio, grip-release- test, nopea sormen tai jalan naputtelu
- Dystonia, myoklonus
- FASTER Aivohalvauksen merkit: Face, Arms, Stability (standing), Talking, Eyes. R is for React.

Russek 2023

©Hanna Markkula

Mekaanisen ärtyvyyden luokittelu

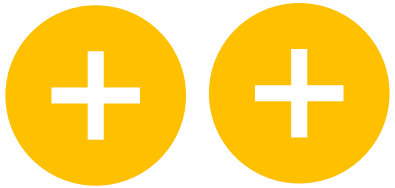
A. Onko tila vaikea?
B. Paheneeko tila herkästi?
C. Onko pitkittynyt rauhoittumisaika pahenemisvaiheen jälkeen?



Vähäinen ärtyvyys:

A, B ja C puuttuvat tyypillisesti tai

B tai C saattaa esiintyä satunnaisesti vähäisessä määrin.



Kohtalainen ärtyvyys:

A, B tai C esiintyy ajoittain, tai

A tai B tai C esiintyy usein, mutta ei kaikkia kolmea jatkuvasti.



Voimakas ärtyvyys:

A, B ja C ovat kaikki läsnä usein

Russek 2023

©Hanna Markkula

Ärtyvyyden arviointi.
Oireet ovat mekaanisesti ärtyviä 1/2

A. Tila on vaikea

- Huono pystyasennon sietokyky
- Kaularangan oireiden vuoksi vuodepotilas
- Kävelytelineen tai pt:n käyttö on tarpeen keskivaikeiden tai ajoittain vakavien koordinaatio- ja tasapaino-ongelmien vuoksi
- Äärimmäinen kaularangan varominen ja liikkumisen pelko, joka on seurausta vakavasta oireiden reaktiivisuudesta
- Tukehtumisen tunne, nielemisvaikeudet, äänenmuutokset (esim. käheys)
- Vaikeat näköhäiriöt
- Voimakas pahoinvointi minkä tahansa niskan liikkeen yhteydessä
- UCI:n kannalta merkitykselliset löydökset, jotka on luokiteltu vakaviksi

A. Onko tila vaikea?

B. Paheneeko tila herkästi?

C. Onko pitkittynyt rauhoittumisaika pahenemisvaiheen jälkeen?

Russek 2023

©Hanna Markkula

Ärtyvyyden arviointi.
Oireet ovat mekaanisesti ärtyviä 2/2

B. Tila pahenee herkästi

- Pahenemisvaiheet suhteettoman voimakkaita verrattuna provosoivaan ärsykkeeseen tai toimintaan. esim. pienet nopeat/ odottamattomat liikkeet/ autossa/ bussissa matkustaminen, pitkäkestoiset asennot pahentavat oireita
- Presynkopee, synkopee, ”tipahtelukohtaukset” tai kouristuskohtauksen kaltaiset kohtaukset C-rangan ekstension tai rotaation yhteydessä.
- Aiemmat konservatiiviseen hoitoon liittyvät oireiden provosoitumiset, mukaan lukien manuaalinen terapia tai harjoittelu

C. Pitkittynyt rauhoittumisaika pahenemisvaiheen jälkeen

- Oireiden rauhoittuminen kestää yli 24 h kivun tai useita tunteja neurologisten oireiden osalta.
- Potilas joutuu säännöllisesti käyttämään kaulatukea tai on vuoteenomana oireiden lievittymiseksi pahenemisvaiheen jälkeen.
- Kyvyttömyys sietää pystyasentoa yli 24 h ajan pahenemisvaiheen jälkeen.

A. Onko tila vaikea?

B. Paheneeko tila herkästi?

C. Onko pitkittynyt rauhoittumisaika pahenemisvaiheen jälkeen?

Russek 2023

©Hanna Markkula

UCI - Milloin lähete neurokirurgille?

Älä lähetä/ "ei huolestuttavia piirteitä”	Tarkka seuranta/ ”joitakin huolestuttavia piirteitä”	Milloin lähete/ Red flags, "huolestuttavat piirteet"
• Ensisijaisesti tule-ongelma • Neurologiset oireet, jos niitä on, ovat lieviä ja/tai ajoittaisia • Oireet/ löydökset melko vakaat, ei nopeasti pahenevia	• Joitakin neurologisia oireita, mutta vain muutamia, ajoittaisia, ei vakavia • Tilanne on melko vakaa, ei nopeasti paheneva • Seurattava neurologisten oireiden määrän, vakavuuden tai toistuvuuden/jatkuvuuden lisääntymistä • Kipu ei ole "huolestuttava piirre"	• Potilaalle ei pysty tekemään manuaalista terapiaa tai harjoitteita kaularangan alueelle • Epänormaalien neurologisten refleksien tai bulbaaristen oireiden lisääntyminen: klonus, Hoffman sign, Babinski • Tapaturma taustalla • Nopeasti etenevä • Ei pysty seisomaan tai kävelemään neurologisten ongelmien vuoksi • Ft voi silti olla hyödyllistä asennon ja kehon hallinnan harjoittelussa, lannerangan core-harjoittelussa

Russek 2023



Case 4

Perussairautena diabetes 1 & POTS →JATKUU…

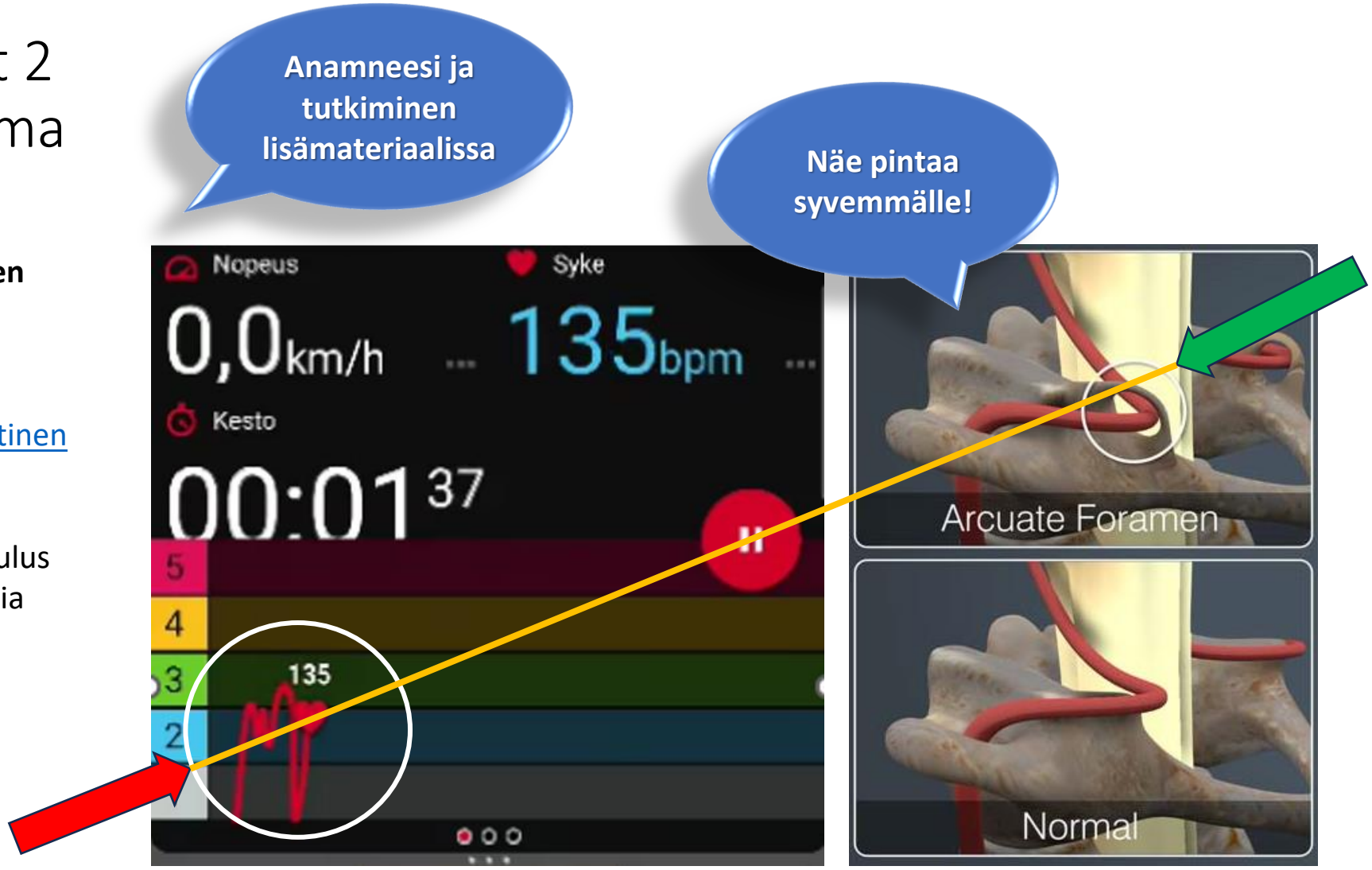
©Hanna Markkula

Case 4: Löydökset 2 & Hoitosuunnitelma

Anamneesi, kliininen tutkiminen (erikoislääkäri & ftOMT) & MRI + kartiokeila:

1) Diabetes, tyyppi 1→ diabeettinen autonominen neuropatia?
2) Taustalla niskavammat
3) C1: Arcuate foramen (ponticulus posticus) eli Kimmerlen anomalia
4) A. vertebralis –ongelmaa
5) Vaikea UCI
6) POTS

Spesialisti ftOMT: Konservatiivinen hoito & Erikoislääkäri: seuranta, lääkehoito





Front. Med., 18 January 2023
Sec. Translational Medicine
Volume 9 - 2022 | https://doi.org/10.3389/fmed.2022.1072764

This article is part of the Research Topic
Research Advances in Understanding the Etiology, Epidemiology, Pathophysiology, Clinical Features, and Management of the Ehlers Danlos Syndrome Disorders
View all 4 Articles >

Presentation and physical therapy management of upper cervical instability in patients with symptomatic generalized joint hypermobility: International expert consensus recommendations

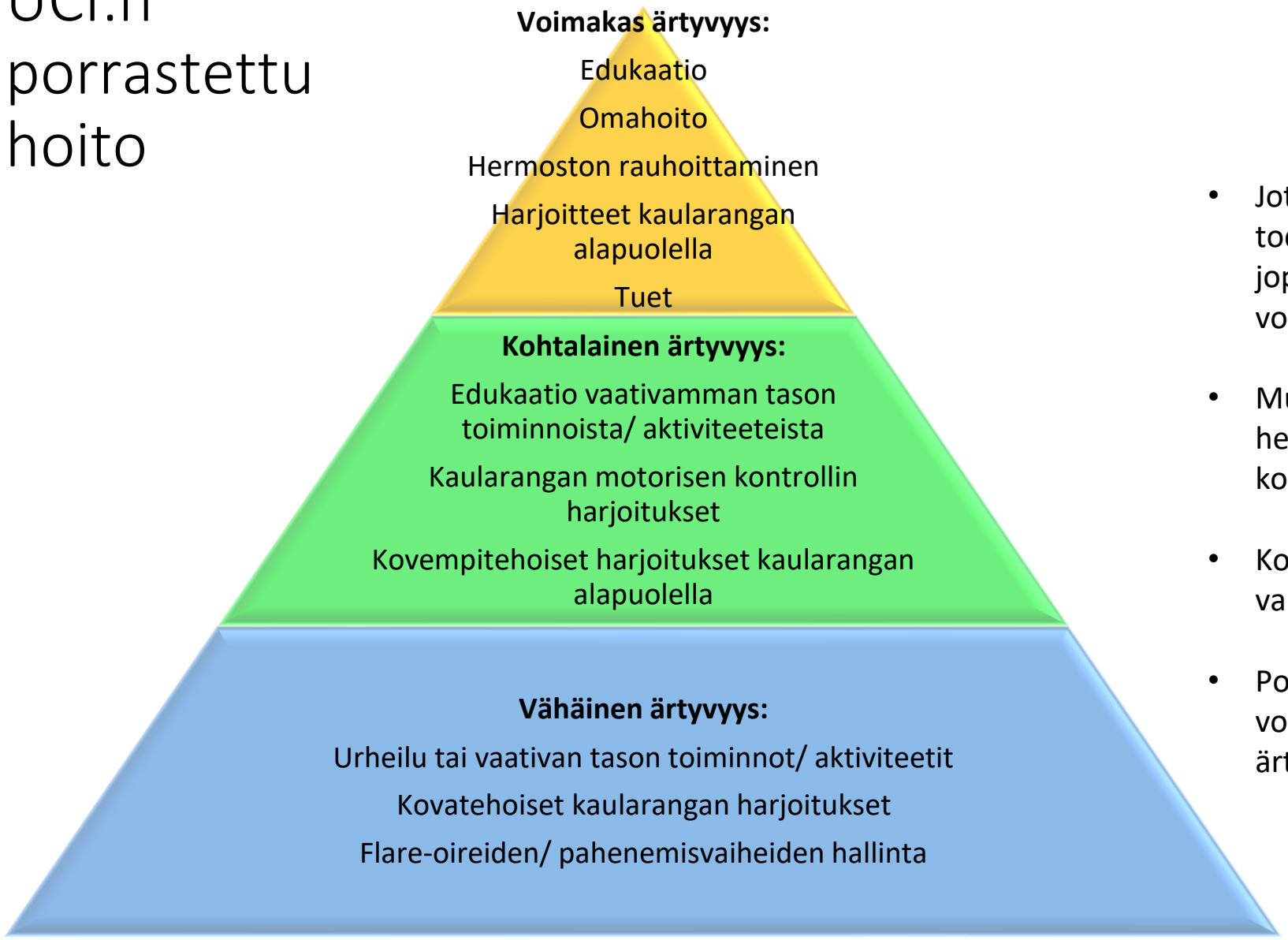
Yläkaularangan instabiliteetti (UCI)

Russek et al 2023: Potilaat, joilla symptomaattinen GJH: Miten hoidan?

Huom! Kliininen tutkiminen & hoito ja kuntoutus kokonaisuudessaan lisämateriaalissa

©Hanna Markkula

UCI:n porrastettu hoito



- Jotkut interventiot soveltuvat todennäköisesti KAIKILLE UCI-potilaille, jopa niille joilla on vaikea UCI ja voimakas ärtyvyys
- Muut interventiot soveltuvat useimmille henkilöille, joilla on keskivaikea UCI ja kohtalainen ärtyvyys
- Kovatehoiset interventiot soveltuvat vain henkilöille, joilla on lievä UCI
- Potilaat toivottavasti etenevät voimakkaasta ärtyvyydestä vähäisesti ärtyvään tai jopa oireettomiksi

©Hanna Markkula



Kaularangan proprioseptinen harjoittelu

Visuaalinen	• **Katso peilistä**
Taktiilinen	• **Kinesioteippaus, fasilitointi yms…**
Laserin käyttö	• **Motion Guidance™ video Home Exercise** • **Lalomo LED Headlamp with Laser**
Biofeedback	• **Stabilizer™** • **Core Coach™**
Virtuaalitodellisuus	• **XR Health**





Russek 2023, Russek luentodiat

©Hanna Markkula

Jos pystyasento provosoi oireita, aloita makuulla

2) yläraajoen liikkeet



Osa soveltuu mahd. myös voimakkaan ärtyvyyden potilaille

3) Minimarssi



4) Yes, No



5) Silmänliike -> C-rangan liike





Laser apuna



Tähtää laserilla pisteeseen katossa ja pidä laser kohteessa samalla kun:
1) Tee hengitysharj. selin makuulla
2) Laita kämmenet yhteen ja nosta kädet kohti kattoa, kurota yksi käsi kerrallaan kohti kattoa.
3) Tee vuorottaista minimarssia (nosta toinen jalka irti maasta ja laske se sitten alas, toista toisella jalalla).
4) Tee hyvin pieniä C-rangan liikkeitä : ylös/alas ja sivulle/sivulle, "ei" tai "kyllä".

©Hanna Markkula

Stabilointiharj. konttaus-asennossa on **vaativamman tason liike!**



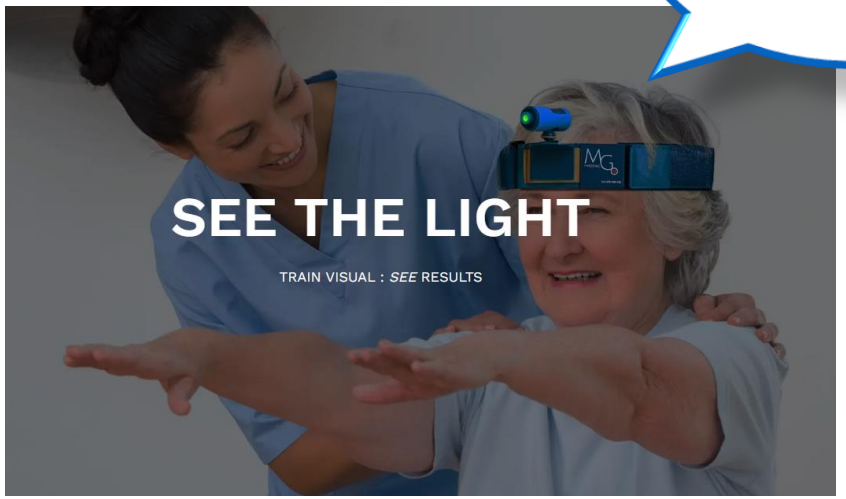
5) Minimarssi



Haastavampia harjoitteita. Laser apuna!

Laser apuna

Edetään istuma-asentoon. Selkä tuettuna:
1) Hengitysharj. 2) Molempien yläraajojen liikkeet. 3) Yhden yläraajan liikkeet. 4) Yläraajojen liikkeiden toistaminen ilman selkätukea. 5) Marssi istuen. 6) Pienten pysty- ja vaakasuorien viivojen piirtäminen laserilla ("ei" ja "kyllä" nyökkäykset). 7) labyrintin/kuvan ääriviivojen piirtäminen rajoittuen pieniin kaularangan liikkeisiin.



2-4: Yläraajojen liikkeet istuen

6) Yes, No & Kuvion seuraaminen



Russek 2023, Russek luentodiat

©Hanna Markkula

Russek 2023: Box 2. UCI:n asteittaisen liikekontrolliharjoittelun periaatteet ja menetelmät

Jos on olemassa ei-provokatiivisia ja provokatiivisia kaularangan liikesuuntia: liikkeet poispäin provosoivasta liikesuunnasta lievittävään tai ei-provokatiiviseen liikesuuntaan.

↓

Hallitse kognitiivisesti / vältä / rajoita / minimoi liikettä yläkaularangassa (palpaatio tai visuaalinen feedback neutraali-/ keskiasennon (neutral mid-range position) säilyttämiseksi), sitten liikettä lähialueilla/ muissa kehonosissa. (esim. lanneranka - rintaranka - lapaluu - alakaularanka)

↓

Fasilitoi kaularangan globaalien stabilaattorien (GS) rekrytointia / aktivointia. Priorisoi GS-lihakset, joiden avulla voidaan hallita isometrisesti tai eksentrisesti provosoivia / "epästabiileja" liikkeitä
A. Isometrinen aktivaatio neutraaliasennossa
B. Pienen liikelaajuuden konsentrinen ja eksentrinen liike kohti shortened range (inner range hold ja eksentrinen palautus).
C. Konsentrinen aktivaatio koko käytettävissä olevan inner range alueella ja eksentrinen hallinta ei-provokatiivisen outer range alueella (usein hypermobiili)

↓

Estä rekrytoinnin korvaaminen & lisää joustavuutta yliaktiivisiin GM (globaali mobilaattori) synergisteihin

↓

Lisää rasittavaa vastusta rotaatiosuunnan liikkeillä (rotation challenge) (priorisoi GS-synergistit) lisätäksesi voiman ja kestävyyden suorituskykyä
Lisää häiriötekijöitä / ennalta arvaamatonta haastetta liikkeisiin

Jos ei ole **mitään** EI-provokatiivisia kaularangan liikesuuntia (kaikki kaularangan liikesuunnat ovat provosoivia) - arvioi, johtuuko tämä:

a) nosiplastinen keskushermoston herkistyminen (oireet eivät reagoi perifeerisiin tai NSAID-lääkkeisiin - vaatii usein keskushermostoon vaikuttavan lääkityksen)
b) multidirektionaalinen kontrolloimaton translatorinen liike (oireet reagoivat hyvin perifeerisiin tai NSAID-lääkkeisiin) - Vaatii priorisointia LS:n (lokaali stabilaattori) rekrytointiin ja uudelleenkoulutukseen.

↓

Fasilitoidaan kaularangan LS:n rekrytointia / aktivointia liiallisen / hypermobiilin intersegmentaalisen siirtymän / translaation hallitsemiseksi.
LS-synergistien kognitiivinen isometrinen rekrytointi: Aluksi tuetussa keskiasennossa/ neutraalissa asennossa - edeten rekrytointiin useassa eri asennossa ja tämän jälkeen tukemattomiin asentoihin.

Inner range: from a position halfway through the full ROM to a position where the muscle is fully shortened
Outer range: from a position where the muscle is on full stretch to a position halfway trough the full ROM
Middle range: portion of the full range between the mid-point of the outer and the mid-point of the inner range
"shortened" / "lengthened" place tension on the muscles in more "contracted" or more "stretched" positions

Kaikki kognitiivinen rekrytointi ja aktiiviset liikkeet aluksi minimaalisella supistusvoimalla (ei väsyttävä) ja isometrisellä rekrytoinnilla tai hitaasti hyvin pienillä liikelaajuuksilla. Suurempiin liikelaajuuksiin siirtyminen harkintaan vasta, kun sietokyky arvioitu huolellisesti.

Huom! Russek 2023:
Kliininen tutkiminen &
Hoito ja kuntoutus
lisämateriaalissa!

Front. Med., 18 January 2023
Sec. Translational Medicine
Volume 9 - 2022 | https://doi.org/10.3389/fmed.2022.1072764

This article is part of the Research Topic
Research Advances in Understanding the Etiology, Epidemiology, Pathophysiology, Clinical Features, and Management of the Ehlers Danlos Syndrome Disorders
View all 4 Articles >

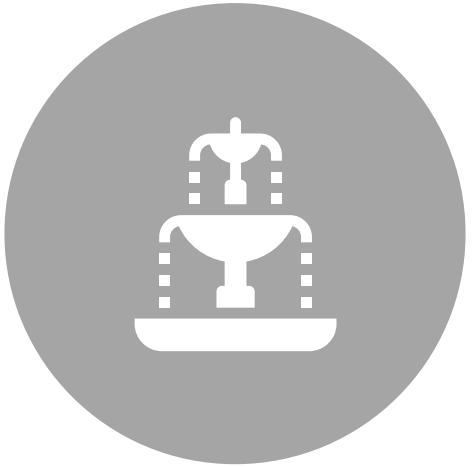
Presentation and physical therapy management of upper cervical instability in patients with symptomatic generalized joint hypermobility: International expert consensus recommendations

©Hanna Markkula

1. Tunnistan ko. sairauksien keskeiset oireet?



KYLLÄ



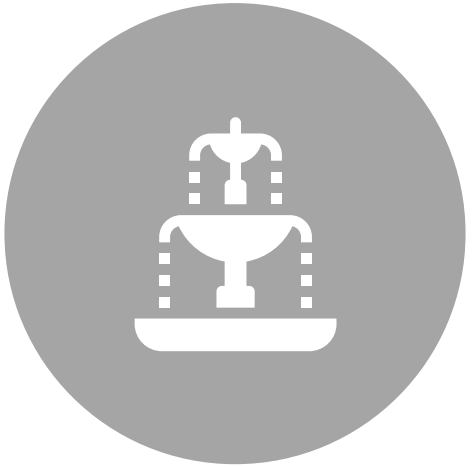
EN

©Hanna Markkula

2. Osaan ko. potilaiden tutkimisen ja toimintakyvyn arvioinnin perusteet?



KYLLÄ



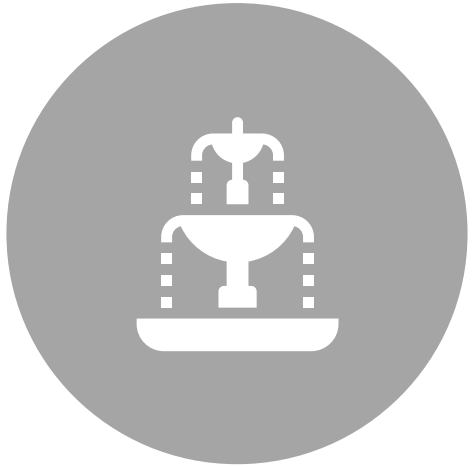
EN

©Hanna Markkula

3. Osaan ko. potilaiden hoidon ja kuntoutuksen periaatteet?

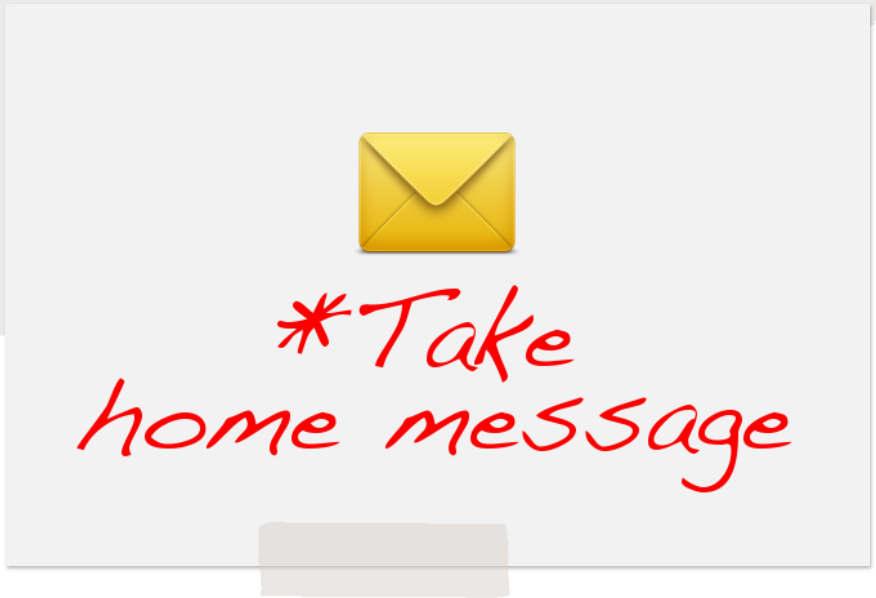


KYLLÄ



EN

©Hanna Markkula



1. Moniammatillisuus, yksilöllinen, oireenmukainen hoito ja kuntoutus
2. Jaettu päätöksenteko, validointi
3. Perusteellinen anamneesi, kliininen tutkiminen ja toimintakyvyn arviointi, **Red Flags**
4. Apuväline- ortoosi- ja palvelutarpeen arvio
5. Arvioi ja tue laajasti arjessa selviytymistä (GAS, ICF). Anna näyttöön perustuvaa **tietoa ja toivoa**, tue oireiden hallinnassa/ lievittämisessä.
6. Hypermobiliteetti, instabiliteetti, proprioseptiikka ja kipu
7. Dysautonomia ja hengitys
8. Rasitusintoleranssi ja fatiikki → pacing
9. Muut liitännäissairaudet ja –oireet sekä sairauksien erityispiirteet
10. Pitkäaikainen hoitosuhde, seuranta, omahoidon ohjaus, vertaistuki

©Hanna Markkula

Listen.

Believe.

The eye CANNOT see what the MIND does NOT know.



Don't push through symptoms.

Never take hope away!

©Hanna Markkula

Safe
Pacing
Validated
Cure - Care
Individualized
Evidence-based
Symptom-titrated
Start low and slow
Time, not repetition
Movement, not exercise
Don't push through symptoms
Never take hope away
Listen
Believe

Kiitos!
Kysymyksiä!





Lisämateriaali

Apuvälineet, ortoosit, painevaatteet, teippaus

PEM/PESE-oire

Pacing fatiiikin hallinnan apuna

ME/CFS ja long COVID: Suositusten mukainen hoito ja kuntoutus

CHOP-protokolla dysautonomian kuntoutuksessa

Aivohermot, vagushermo

Vagushermoharjoitteet dysautonomian hoidossa

Yläkaularangan instabiliteetti: Tutkiminen, hoito ja kuntoutus (Russek 2023)

Syöttösolujen aktivaatio-oireyhtymä (MCAS)

Lapset ja nuoret

Uro- ja gynekologia, kirurgiassa huomioitavaa

EDS & HSD, Marfan, OI: diagnostiikka, alamuodot

Vaskulaarinen EDS

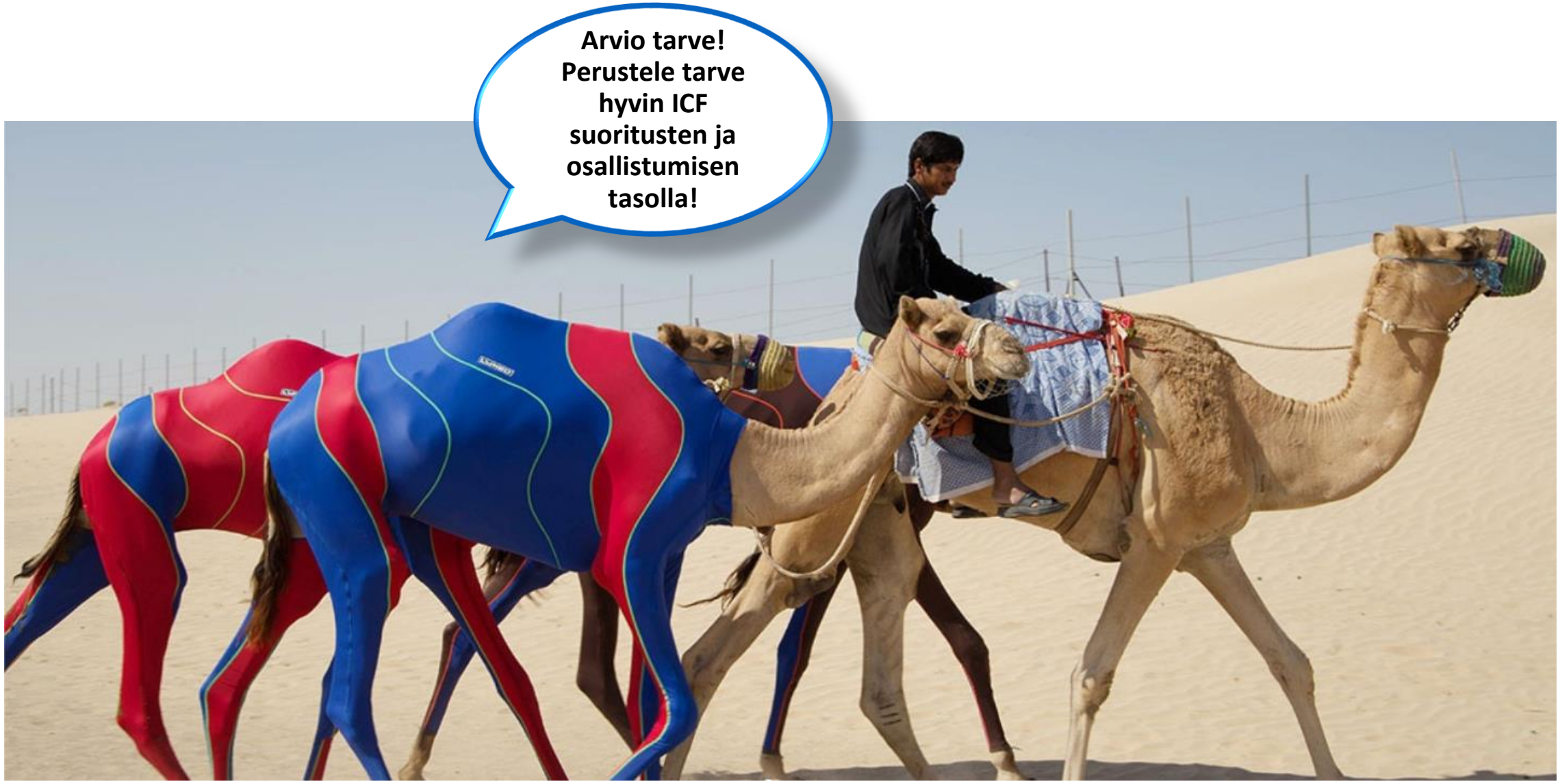
Loeys-Diezin oireyhtymä

Tutkittua tietoa & linkkejä lisätietoon



Apuvälineet, ortoosit, painevaatteet, teippaus

©Hanna Markkula



Kuva. Lymed

©Hanna Markkula



Myöntämis-perusteet löydät täältä!

©Hanna Markkula

Apuvälineet, ortoosit, kompressiotuotteet, teippaus
Mahdollistaa & suojaa & ennalta ehkäisee!

Arvio tarve! Perustele tarve hyvin ICF suoritusten ja osallistumisen tasolla!

LIIKKUMISEN APUVÄLINEET

- Keppi, kyynärsauvat (ergonomiset kahvat)
- Kävelytelineet: rollaattori/ dallari yms. (ergonomiset kahvat)
- Yksilöllinen manuaalipyörätuoli
- Sähkö-pt tai sähkömopo → auttaa pacingissa, vähentää nivelten kuormitusta, dislokaatioita, rasitusvammoja, moni ei pysty kelaamaan esim. ulkona

ORTOOSIT & PIENAPUVÄLINEET

- Mahdollistaa aktiivisuuden
- Suojaa esim. dislokoituneen nivelen
- Ennalta ehkäisee esim. dislokaation/ rasitusvamman

TEIPPAUS, KINESIOTEIPPAUS

- Ed. mainittujen lisäksi parantaa asentotuntoa
- Huomioitava ihon hauraus/ venyvyys!

KOMPRESSIOTUOTTEET

- **Proprioseptiikka ja kipu:**
  - max. 1-luokan kompressio/ ensipainevaate (15-21 mmHg)
- **Dysautonomia/ POTS:**
  - 2-luokan kompressiohousut, korkea vyötärö/ normaali vyötärö + vatsaontelon kompressio (23-32 mmHg) (jotkut sietävät: 3-luokka)
- **Proprioseptiikka ja dislokaation ehkäisy:**
  - jopa 3-luokan kompressio (34-46 mmHg)
- Huomioitava sydän, herkistynyt neuraalikudos, CRPS, aistiyliherkkyydet yms.

Brace for the activity, think prevention!



©Hanna Markkula

Yksilöllisen manuaalipyörätuolin valinnassa huomioitavaa

- K.o. sairauksia sairastavat potilaat, joilla on pyörätuolin tarve, tarvitsevat aina yksilöllisen pyörätuolin, jossa huomioitava sidekudossairauden aiheuttamat erityistarpeet, muun muassa instabiliteetti, dislokaatio- ja murtumaherkkyys sekä rasitusintoleranssi ja lihasheikkous.
- Huomioitavia seikkoja ovat muun muassa:
  - **Mahdollisimman hyvin yksilöllisesti sopivaksi säädettävä**
  - Deformiteetit, kehon mittasuhteet (esim. lyhytkasvuisuus, pitkäraajaisuus) huomioitava
  - Keveys: hiilikuituvanteet ja kaikki osat mahdollisimman kevyet
  - Ilmakennoistuin, esim. Standard Air tai Roho
  - Usein tarvitaan muotoiltu ergonominen selkänoja
  - Säädettävä niskatuki voi olla tarpeen
  - Ilmarenkaat ja tarpeeksi suuret etupyörät tärinän vähentämiseksi
  - Jarrut helposti päälle ja pois
  - Kelausherkkyys tärkeää
  - Kelaukseen avuksi kelausvanteiden kumituubit
  - **Sähköiset kelauksen apuvälineet** ovat monelle tarpeen



©Hanna Markkula

Ergonomiset kyynärsauvat & kepit



Memory foam cushion comfort

3 custom grip length positions ensure comfort and mobility

Patented technology allows for nine cuff angle settings from 15° to 90° platform position



10 leg height settings

Adjustable Cuff Angle Design



Premium Flex Tips with springs – included with all but Stripe, Zebra, and Just Black Series

Hourglass-shaped rubber tip to maximize comfort, traction, and safety

Smart Crutch

©Hanna Markkula







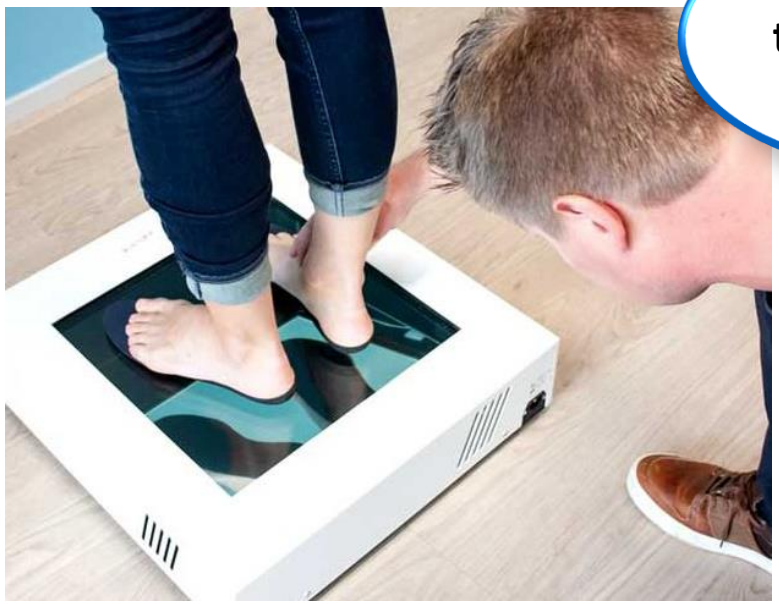
Klikkaa tukien kuvia!

Selkä-, SI- ja ryhtituet









Yksilölliset tukipohjalliset & jalkineet



Tuet: esim. CAMP

©Hanna Markkula





NRX Strap

- NRX Strap on Mediroyalin uutuus, joka tarjoaa täysin uudenlaisen mahdollisuuden tuentaan ja kuntoutukseen. NRX Strapin avulla pystyt tukemaan niveltä, ohjaamaan raajaa tai raajan osaa sekä aktivoimaan haluttuja lihaksia. Nauhaa voidaan käyttää ja soveltaa yksilöllisesti potilaan tarpeen mukaan. NRX Strap:ä on elastisuudeltaan eri vahvuisia ja nauhaa saa eri leveyksinä.

©Hanna Markkula

NRX Strap -käyttösovelluksia

Yläraajan käyttösovelluksia:

- Buddy Loops / Sisarnauhat
- Sormen fleksiotuki
- PIP-nivelen ekstensiotuki
- MCP-nivelen ekstensiotuki
- Usean sorminivelen ekstensiotuki
- Kevyt peukalotuki
- Peukalon abduktioremmi
- Vahva peukalotuki
- Rannetuki peukalolenkillä
- Vahva rannetuki
- Ranteen ekstensiotuki
- Rannetuki TFCC -vammaan
- Epikondyliittituki
- Yläraajan supinaationauha
- Kyynärpään yliojennustuki
- Kyynärpään ojennustuki
- DEX-rannetuki ja NRX Strap -sormisovellukset
- NRX Heat Tape ja peukalon tyven tuenta
- NRX Heat Tape ja ranteen TFCC tuenta
- NRX Heat Tape ja sormisleevet
- NRX Heat Tape ja yläraajan supinaationauha

Alaraajan käyttösovelluksia:

- Vasaravarvastuki
- Vaivasenluutuki
- Jalkaholvin tuki
- Nilkkatuki
- Nilkkatuen vahvistaminen joustamattomalla Heat Tape -nauhalla
- Peroneustuki
- Patellaremmi (esim. Hyppääjän polveen)
- Patellan luksaatiotuki
- Vahva polvituki
- Lonkan ulkorotaationauha



©Hanna Markkula



Silver Ring Splint





We Design



SWAN NECK



OVAL-8®



We Design models





OVAL-8®

Villa Manus, tutustu!

©Hanna Markkula



Yksilölliset lepo-ortoosit





Itsekiinnittyvä tukiside: esim. Pharmacare 4,5 cm tai 7,5 cm



Silikoninen peukalotuki

©Hanna Markkula

UCI: Suositellut kovat kaulatuet

Thuasne Eclipse™, which is adjustable and provides a solid chin rest
Aspen Vista™ with or without the thoracic extension for more support
Miami J™ for more specific fitting of long or short and thin necks and short stout necks







Russek 2023

©Hanna Markkula





CAMP

[CAMP
Sot Lepo-ortoosi]



©Hanna Markkula

POTS

Paineluokka 2: housut, korkea vyötärö tai matala vyötärö + vatsaontelon kompressio, nilkkapituus/ jalkaterään asti (avoin tai suljettu kärki)
Jotkut sietävät 3 luokan kompressiota
Esimerkit löydät täältä:
Lymed ammattilaisille



Vatsaontelon paine

Lymed oppimis-ympäristö



Kompressiohousut, matala vyötärö



Kompressiohousut, korkea vyötärö

Painevaatteen merkitys arjessa
Opinnäytetyö. 2016

LAHKEEN PITUUSVAIHTOEHDOT



Nilkkapituus/ avoin kärki/ suljettu kärki

©Hanna Markkula

KIPU, PROPRIOSEPTIIKKA:
Paineluokka 1/ ensipainevaate

DISLOKAATION EHKÄISY:
Paineluokka 3

Esimerkit löydät täältä:
Lymed ammattilaisille

Apuvälineiden luovutusperusteet 2023 kohta: 04 08 Apuvälineet kehon hallinnan ja oman kehon hahmottamisen stimulointiin



Painehanska



Painepaita





Kompressiohaalari (sport)



Ensipainehousut



Kompressiosukka

©Hanna Markkula

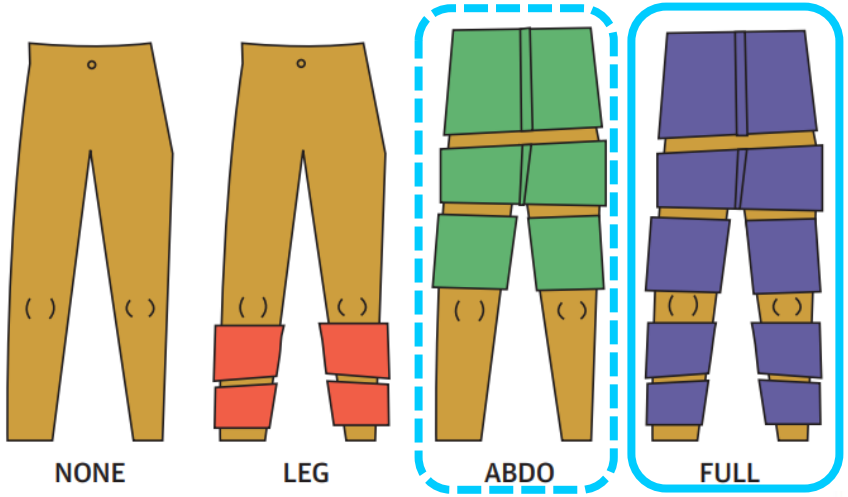
Kompressiovaatteet auttavat!

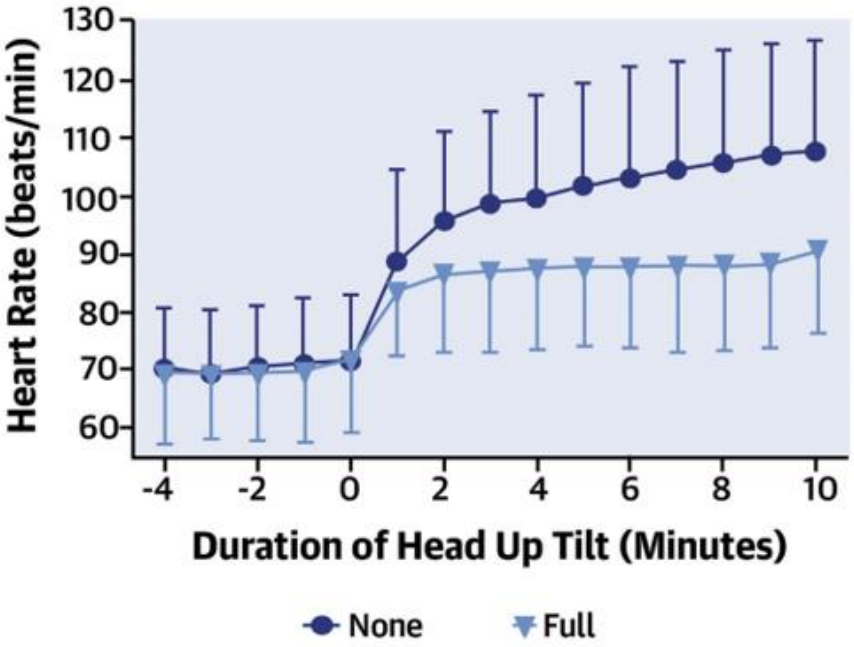
Osallistuja joko ei käyttänyt kompressio-vaatetta (NONE) tai käytti **20-40mmhg** kompressiovaatetta:

FULL: koko alavartalon kompressio, vyötärön korkuiset kompressio-housut

ABDO: vatsan/reiden kompressio, vatsaontelon muotoiluvaate tai kompressioshortsit

LEG: säärien kompressio, kompressiosukat





Compression Garment Reduces Orthostatic Tachycardia and Symptoms in Patients With Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome

Kate M. Bourne, BSc, Robert S. Sheldon, MD, PhD, Juliette Hall, Matthew Lloyd, PhD, Karolina Kogut, BSc, Nasia Sheikh, BSc, Juliana Jorge, MD, Jessica Ng, MSc, Derek V. Exner, MD, MPH, John V. Tyberg, MD, PhD, Satish R. Raj, MD, MSCI

FULL: Paras vaikutus!

ABDO: 2. paras

Full lower body compression reduces orthostatic tachycardia during head-up tilt tests (HUT) compared with no compression in adults diagnosed with postural orthostatic tachycardia syndrome. In a randomized crossover study, participants completed 4 10-min HUTs with different compression garment configurations. Illustrated here are the results of the HUTs with full lower body compression and no compression. Throughout the duration of the 10-min HUT, heart rate was lower when participants were wearing full compression versus no compression.

Bourne 2020

©Hanna Markkula

Kompressiovaatteet lievittävät oireita!

Compression Garment Reduces Orthostatic Tachycardia and Symptoms in Patients With Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome

Kate M. Bourne, BSc, Robert S. Sheldon, MD, PhD, Juliette Hall, Matthew Lloyd, PhD, Karolina Kogut, BSc, Nasia Sheikh, BSc, Juliana Jorge, MD, Jessica Ng, MSc, Derek V. Exner, MD, MPH, John V. Tyberg, MD, PhD, Satish R. Raj, MD, MSCI

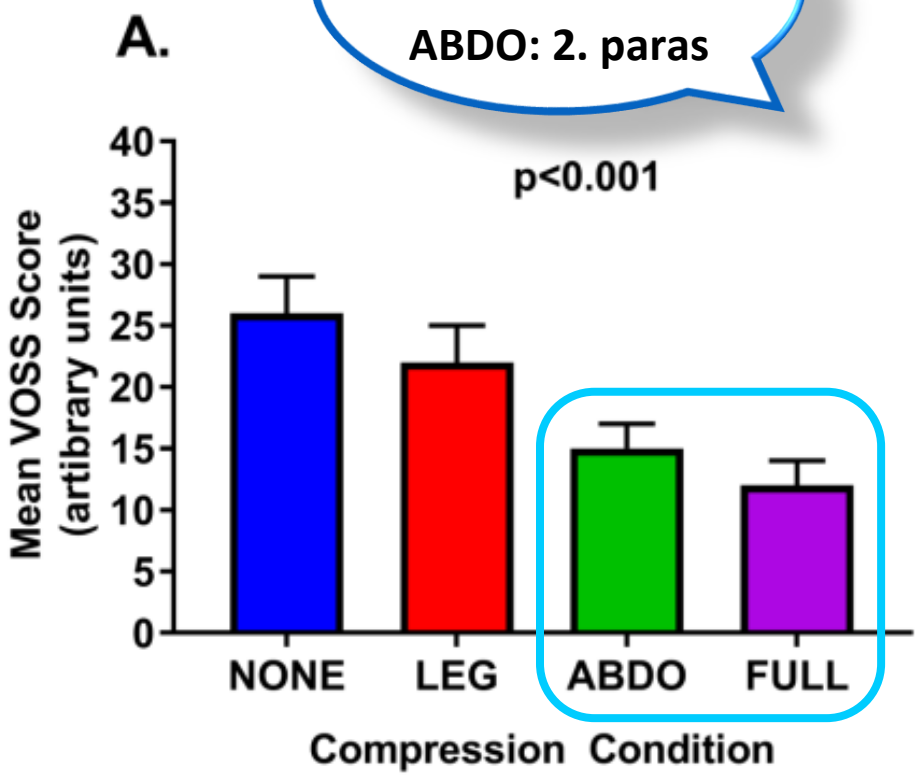
Johtopäätökset
Vatsan ja alavartalon kompressio laski sykettä ja lievitti oireita Tilt-testin aikana aikuisilla POTS-potilailla. Tämä johtui siitä, että iskutilavuus parani kompression ansiosta. Pelkkä vatsaontelon kompressio voi myös tuottaa kliinistä hyötyä, jos koko alavartalon kompressio ei ole hyvin siedetty.

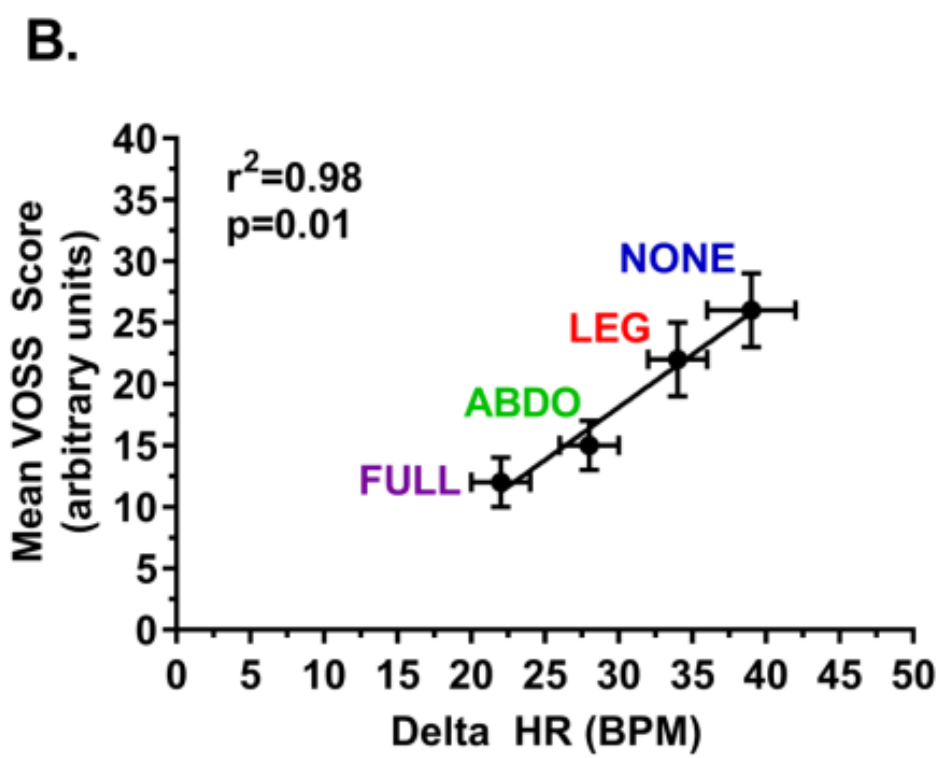
VOSS - Vanderbilt Orthostatic Symptom Score (max. 90)
Oireiden arviointi 0-10:

1. Ajattelun sumentuminen
2. Näön hämärtyminen
3. Hengenahdistus
4. Nopea sydämen syke
5. Vapina
6. Epämukava olo rintakehällä
7. Päänsärky
8. Huimaus
9. Pahoinvointi

FULL: Paras vaikutus!

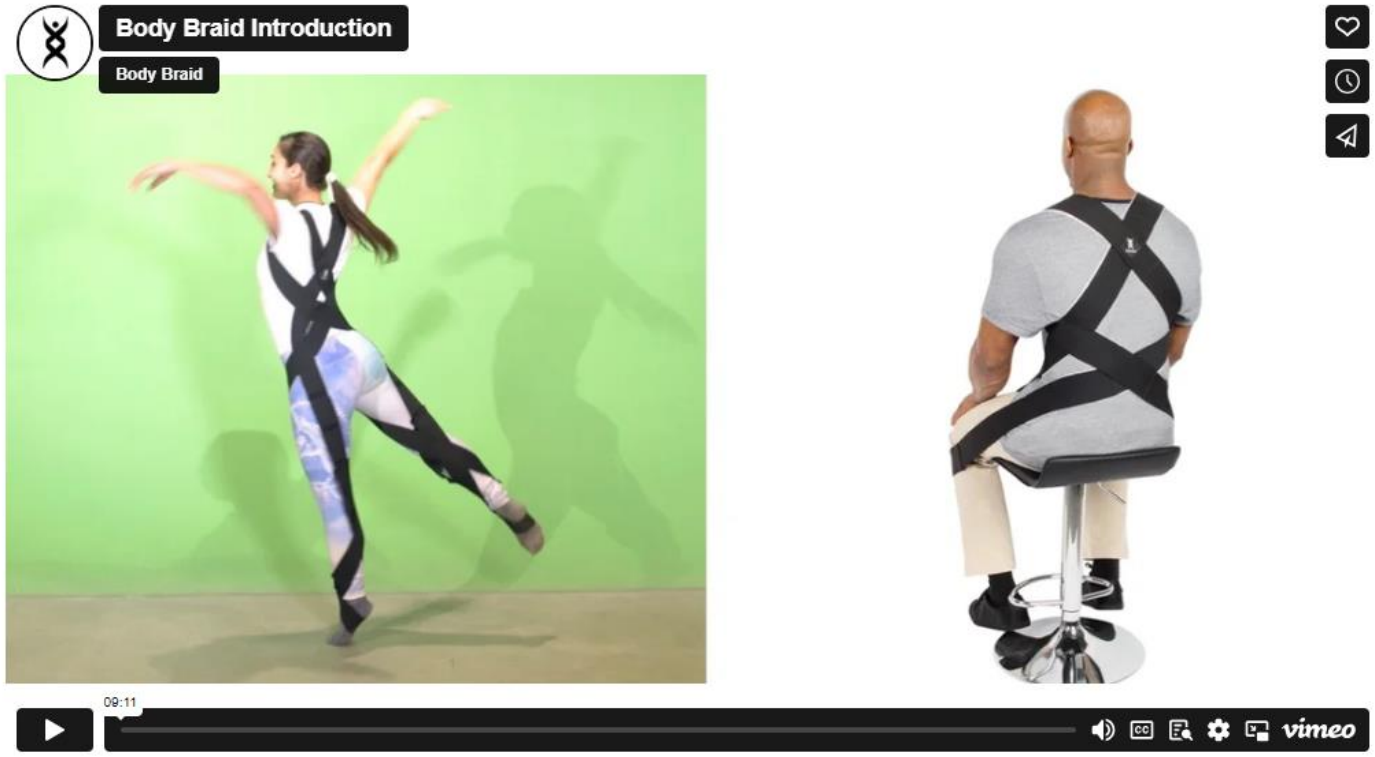
ABDO: 2. paras





Bourne 2020

©Hanna Markkula



Click on the video above for a 10 minute introduction to the Body Braid.



Body Braid

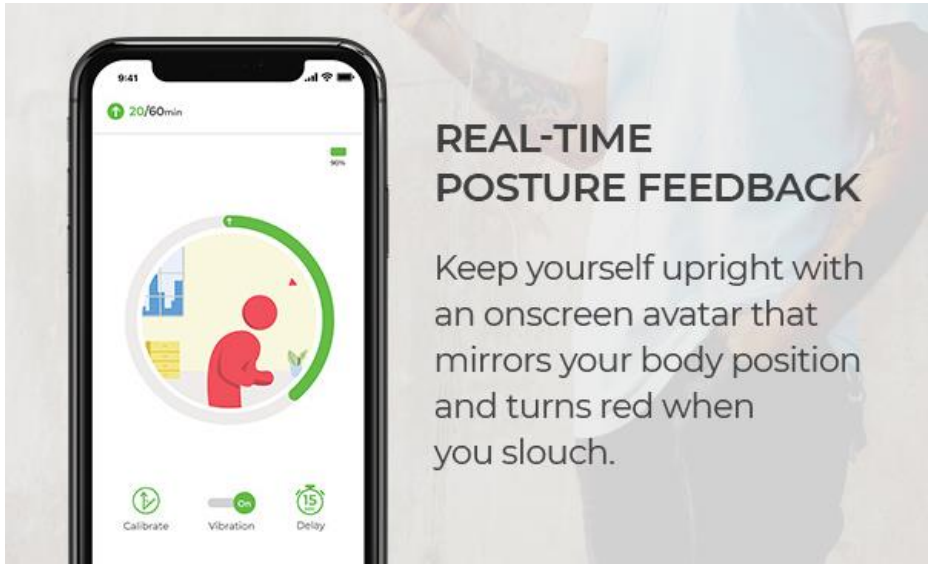
©Hanna Markkula

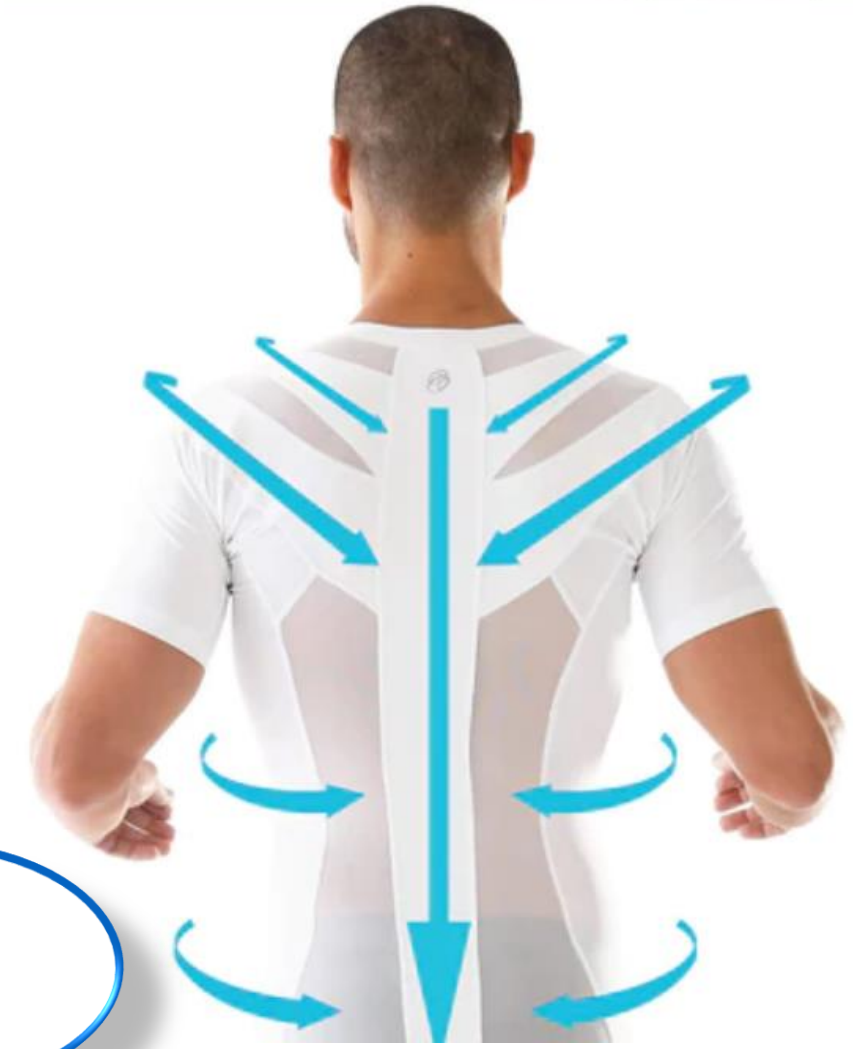




Posture Clothing ALIGNMED

Upright
Get real-time posture feedback, for instant posture correction, and track your progress via the mobile app.





Klikkaa kuvia!

©Hanna Markkula

Swopper





”Nada Chair”



“Air Pillow”



Istuma-asennon tukeminen

Niskatuki autoon





Olkatuki leikkauksen jälkeen

Klikkaa kuvaa!





©Hanna Markkula



InnovaGoods Gadget Cool 90º vision prism glasses! These glasses avoid visual fatigue and the neck pain caused by bad posture, since they allow you to watch television or read a book while lying horizontally, with no need to raise your neck. They are the perfect solution for bedridden patients in hospitals as well as for people with reduced mobility or psychomotorical problems.

©Hanna Markkula



Moni hyötyy arjen [pienapuvälineistä!]











©Hanna Markkula

Joustavat kengännauhat



Pukeutumiskeppi





©Hanna Markkula

Vaikeasti sairaan hiustenpesu vuoteessa





Vartalotyynyt



©Hanna Markkula



Loop Quiet:
edullinen

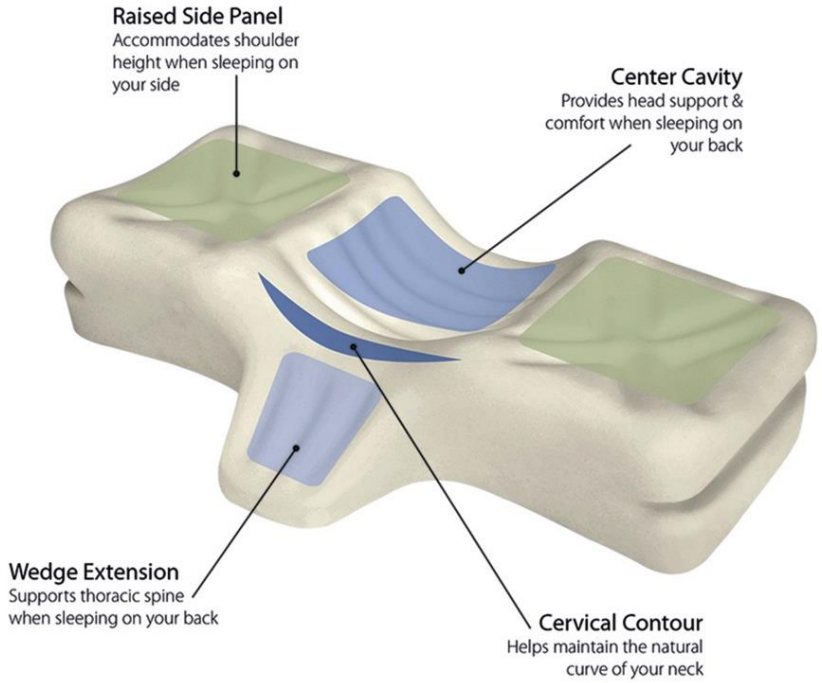


Aistikuormituksen vähentämiseen

Bose QuietComfort Earbuds II:
kallis



©Hanna Markkula





Klikkaa kuvia!

Niska-, vartalo- ja olkapäätyynyt



Pibella





PEM / PESE-oire

Post-Exertional Malaise / Post-Exertional Symptom Exacerbation

PEM/PESE

"On a Bad Day"











©Hanna Markkula

DSQ-PEM 1/2

PEM vs. dekonditio?

Huom. Ei virallinen suomennos!

Tarkemmat ohjeet ja lomake suomeksi TÄÄLLÄ!

Jos potilas ei toivu 24h kuluessa, kyse ei todennäköisesti ole dekonditiosta

Ympyröi jokaisen alla olevan oireen kohdalla yksi numero, joka kuvaa oireiden esiintymistiheyttä, ja yksi numero, joka kuvaa oireiden vaikeutta: Täytä taulukko vasemmalta oikealle.

Oireet	Esiintymistiheys: **Kuinka usein** sinulla on ollut tämä oire **viimeisten 6 kuukauden aikana?** Ympyröi jokaisen alla luetellun oireen kohdalla numero seuraavasti: **0 = ei lainkaan, 1 = vähän aikaa, 2 = noin puolet ajasta, 3 = suurimman osan ajasta, 4 = koko ajan.**					Vaikeusaste: Kuinka **paljon** tämä oire on haitannut sinua **viimeisten 6 kuukauden aikana?** Ympyröi jokaisen alla luetellun oireen kohdalla numero seuraavasti: **0 = oiretta ei esiinny, 1 = lievästi, 2 = kohtalaisesti, 3 = voimakkaasti, 4= erittäin voimakkaasti.**				
1.”Kuoleman raskas olo” harjoittelun aloittamisen jälkeen	0	1	2	3	4	0	1	2	3	4
2. Seuraavan päivän kipu tai uupumus/fatiikki ei-rasittavien arkitoimien jälkeen	0	1	2	3	4	0	1	2	3	4
3. Henkinen uupumus pienimpienkin ponnistusten jälkeen	0	1	2	3	4	0	1	2	3	4
4. Minimaalinen aktiivisuus aiheuttaa fyysisen uupumuksen	0	1	2	3	4	0	1	2	3	4
5. Fyysisesti lopen uupunut tai huonovointinen kevyen aktiivisuuden jälkeen	0	1	2	3	4	0	1	2	3	4

DSQ-PEM-pisteytys. Pisteytys Vaihe 1: Kohdat 1–5: Esiintymistiheyttä ja vakavuutta kuvaavissa kohdissa pistemäärä väh. 2 missä tahansa kohdista 1-5 viittaa PEM-oireeseen.

Jason 2018

©Hanna Markkula

DSQ-PEM 2/2

PEM vs. dekonditio?

Huom. Ei virallinen suomennos!

Tarkemmat ohjeet ja lomake suomeksi TÄÄLLÄ!

Valitse kustakin alla olevasta kysymyksestä se vastaus, joka kuvaa parhaiten PEM-oirettasi.

6. Jos uupuisit osallistuttuasi aktiivisesti vapaa-ajan aktiviteetteihin, urheiluun tai retkiin ystävien kanssa, toipuisitko 1–2 h kuluessa aktiviteetin päättymisestä?		Kyllä			Ei	
7. Paheneeko **fatiikki/energian puutteesta johtuvat** oireesi vähäisen **fyysisen** ponnistelun jälkeen?		Kyllä			Ei	
8. Pahenevatko **fatiikki/energian puutteesta johtuvat** oireesi vähäisen **henkisen** ponnistelun jälkeen?		Kyllä			Ei	
9. Jos olosi huononee aktiivisuuden jälkeen, kuinka kauan tämä kestää?	≤1h	2-3h	4-10h	11-13h	14-23h	≥24h
10. Jos et harrasta liikuntaa, johtuuko se siitä, että liikunta pahentaa oireitasi?		Kyllä			Ei	

DSQ-PEM-pisteytys

Pisteytys Vaihe 1

Kohdat 1–5: Esiintymistiheyttä ja vakavuutta kuvaavissa kohdissa pistemäärä väh. 2 missä tahansa kohdista 1-5 viittaa PEM-oireeseen.

Pisteytys Vaihe 2

Kohdat 7, 8: Jompaan kumpaan kohtaan 7 tai 8 on vastattava kyllä, jotta voidaan todeta, että kyseessä on ME ja/tai CFS.

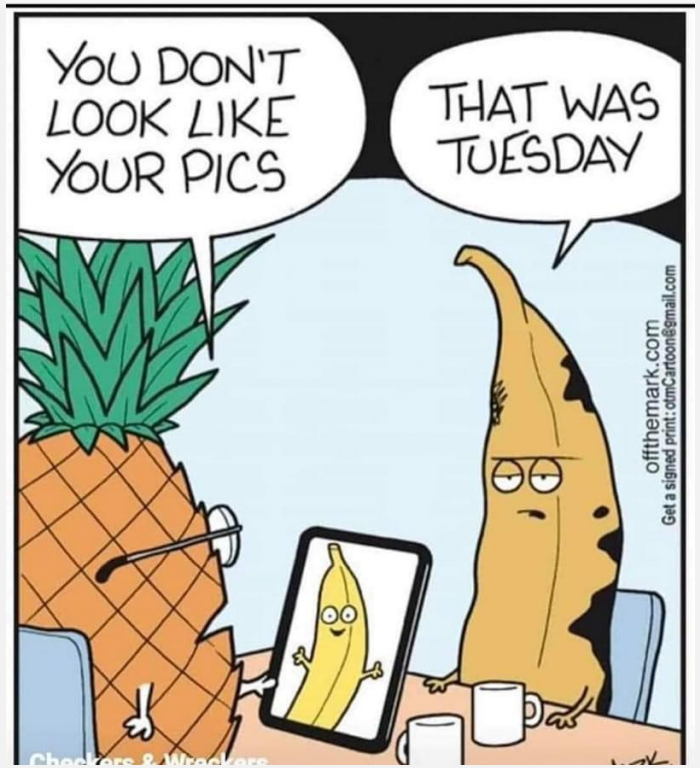
Kohta 9: ME:n ja/tai CFS:n diagnoosin osoittamiseksi vaaditaan vastaus >14 tuntia.

Kohdat 6 ja 10: Kumpikaan kohta ei viittaa ME- ja/tai CFS-diagnoosiin, mutta kuvaa potilaan PEM-oiretta kliinistä arviointia varten.

Jason 2018

©Hanna Markkula

Mikä voi laukaista PEM/PESE-oireen?



- Mahdollisia laukaisevia tekijöitä ovat muun muassa:
  - Fyysiset (ADL-toimet, työ, liikunta)
  - Kognitiiviset (lukeminen/kirjoittaminen, pitkät keskustelut)
  - Aistit (kovat, toistuvat äänet, kirkkaat tai vilkkuvat valot).
  - Emotionaaliset (vuorovaikutustilanteet, traagiset/iloiset tapahtumat)
  - Hormonaaliset muutokset (esim. muutokset kuukautiskierron aikana)
  - Ympäristö (allergeenit, sään muutokset, vuodenaikojen muutokset, lämpötilan muutokset)
  - Stressi (näyttäisi laukaisevan yleisemmin PEMin ME/CFS ja long COVID -sairauden alkuvaiheessa kuin pitkään, yli 10v, sairastaneilla)

Vernon 2023

©Hanna Markkula

PEM/PESE-oire voidaan erottaa dekonditiosta

- Voidaan luotettavasti erottaa dekonditiosta kärsivän henkilön fyysiseen rasitukseen liittyvästä vasteesta (esim. 2-day CPET)
  - Appelman 2024. *In conclusion, this study reveals that local and systemic metabolic disturbances, severe exercise-induced myopathy, infiltration of amyloid-containing deposits, and immune cells in skeletal muscles of long COVID are key characteristics of post-exertional malaise…these explain the symptomatology of post-exertional malaise in long COVID*
  - Moore 2023. *ME/CFS subjects took an average of about two weeks to recover from a 2-day CPET, whereas sedentary controls needed only two days.*
  - Franklin 2018. *Synthesis of the available evidence indicates that CFS/ME patients have a substantially reduced* VO_{2peak} *compared to controls.*
  - Glass 2023. *There were significant differences in the urine metabolome in the healthy sedentary controls and the ME/CFS patients in response to a CPET*
  - Joseph 2021. *These results identify two types of peripheral neurovascular dysregulation that are biologically plausible contributors to ME/CFS exertional intolerance—depressed Qc from impaired venous return, and impaired peripheral oxygen extraction.*

Appelman 2024, Moore 2023, Franklin 2018, Glass 2023, Joseph 2021



Pacing fatiikin hallinnan apuna

Aktiivisuuden rytmitys

Omahoito ja vertaistuki

- Pacing
- Päiväkirjat (aktiivisuuden ja palautumisen seurantaan)
- Sykeseuranta (leposyke tai rasituksen aikainen sykeseuranta)
- Muuta yhtä asiaa kerrallaan
- Kuormituksen arviointi (esim. Borg-rasitusasteikko 0–10, RPE)
- Tietoa ja vertaistukea potilasyhdistyksistä ja vertaisryhmistä



©Hanna Markkula

©Hanna Markkula

Pacingin päätyypit: Soveltuvuus eri potilasryhmille

Oireisiin mukautettu pacing (symptom titrated/ symptom contingent): Potilaille, joilla on PEM/PESE-oire

- Aktiivisuutta tauotetaan oireiden mukaan ja hyödynnetään energiaa säästäviä toimintatapoja, priorisoidaan. Tulee toimia yksilöllisen rasitusikkunan rajoissa, aktiivisuus ei saa pahentaa oireita. ***"must** do", "**might** do", "**may** do"* activities
- Aktiviteetteja tehdään vain oireiden esiintymisen ja voimakkuuden ohjaamalla tasolla, jotta voidaan minimoida oireiden paheneminen. Aktiviteetteja voidaan lisätä ja vähentää oireiden episodisen luonteen mukaan.
- Sopiva suhde lepoa ja aktiivisuutta lievittää oireita ja optimoi toimintakyvyn. Vältä: ***"Push and crash"*** -syklit
- Auttaa potilasta suunnittelemaan paremmin toimintaansa pitkäaikaisesti, ja mahdollisesti vähitellen lisäämään/ muokkaamaan toimintoja

Nousujohteinen pacing (pacing-up/ quota contingent): Potilaille, joilla ei ole PEM/PESE-oiretta

- Aktiviteetteja tehdään tietyn määrän/etäisyyden/tavoitteen mukaisesti tavoitteena asteittainen aktiivisuuden lisääminen ja toimintakyvyn parantuminen sitä kautta
- Maltillinen, oireiden mukainen asteittainen paluu normaaliin aktiivisuuteen, aktiivisuuden lisääminen ei saa pahentaa oireita

WHO 2022, Booven 2023, Duodecim 2021, NICE 2021, Bateman 2021, BMJ Best Practice 2018, IOM 2015, Rowe 2017, CDC, Jason 2023, Wright 2022

©Hanna Markkula

Pacing fatiikin hallinnan apuna



- Fatiikki: kuntoutujan subjektiivinen tuntemus vaikeasti heikentyneestä energiatasosta, ei ole suhteessa aktiivisuuteen tai kuormitukseen, tavanomainen lepo tai uni ei lievitä.
- Akku tyhjänä, vaikka yön ollut latauksessa. Akku loppuu yhtäkkiä.
- Akku sökönä? laturi rikki?
- Vaikuttaa heikentävästi fyysisiin ja kognitiivisiin toimintoihin, elämänlaatuun, sosiaaliseen osallistumiseen, leikkiin, koulunkäyntiin, opiskeluun, työhön.
- Energian hallinnan menetelmien, kuten pacing, opastaminen, oireiden mukaan säädelty aktiivisuus.
- Apuvälineiden myöntäminen ja käytön opastus, ympäristön mukauttaminen tarpeen mukaan
- Henkilökohtainen avustaja, työn muokkaus, opiskelun, koulun muokkaus…
- Seuranta

©Hanna Markkula



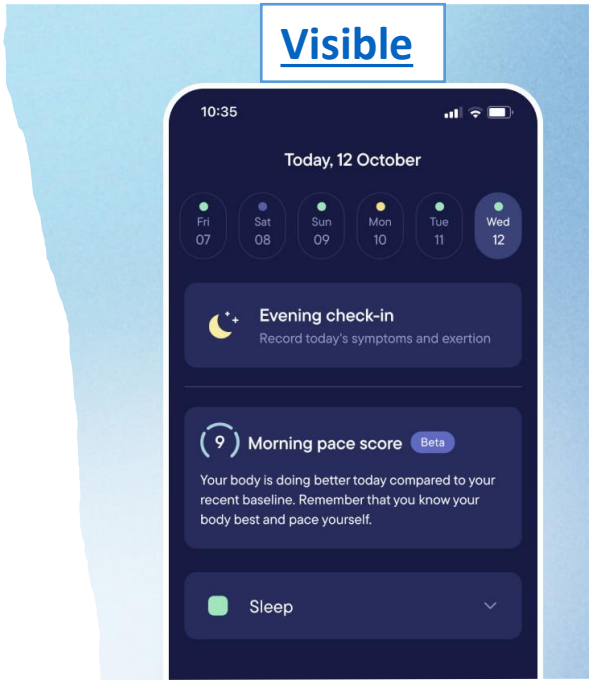
	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23

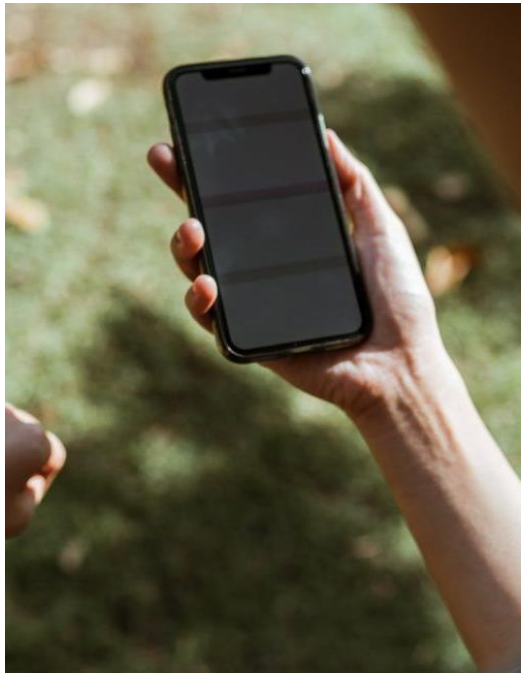
	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23

Matala taso Keskitaso Korkea taso

Pacingin/ sykeseurannan opastus

- ✓ Ei ole yhtä *”oikeaa”* tapaa toteuttaa pacingia tai sykeseurantaa
- ✓ Opastus PEM/PESE-oireesta ja fatiikista, niiden vaikutuksista sekä unen ja levon merkityksestä
- ✓ Yksilöllisten triggereiden selvittäminen aktiivisuus- ja oirepäiväkirjojen (2vkoa)/ -mittareiden (1vko) avulla
- ✓ Yksilöllisen aktiivisuussuunnitelman laatiminen rasitusikkunan puitteissa. Tavoite: PEM/PESE- ja muiden oireiden minimointi & toimintakyvyn optimointi
- ✓ Baseline, priorisointi- ja suunnittelustrategiat, tehtävien delegointi, laadukas lepo osaksi arkea (”3D & 4P”)
- ✓ Leposykkeen ja AK:n määrittäminen
- ✓ Sykeseuranta yhdistetään aina oireiden havainnointiin ja seurataan pidemmän aikavälin trendiä.
- ✓ Hälytyksen etuna voi olla, ettei kelloa tarvitse tarkkailla. Toisaalta hälytys voi tuntua stressaavalta.
- ✓ Hälytystä voi hyödyntää esim. vain sykeseurattua pacingia aloittaessa ja poistaa hälytyksen, kun on oppinut miten syke reagoi kuormitukseen
- ✓ Älylaitetta voi hyödyntää myös pacingin tukena palautumisen arvioimisessa: mm. HRV, valmiuslukema ja leposyke
- ✓ Muun omahoidon ohjaus tärkeää

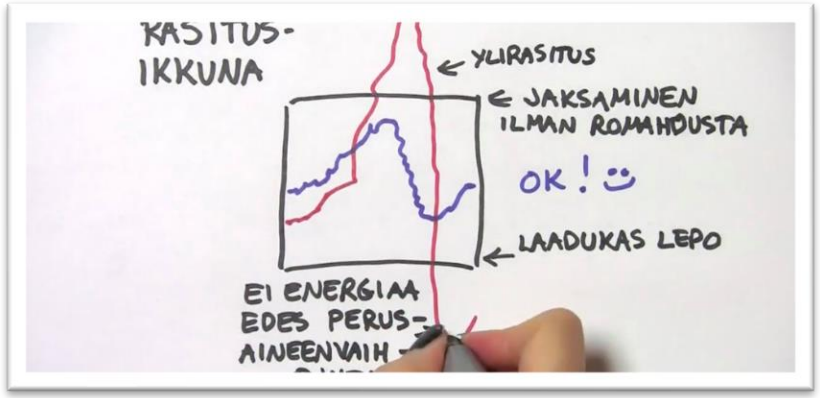


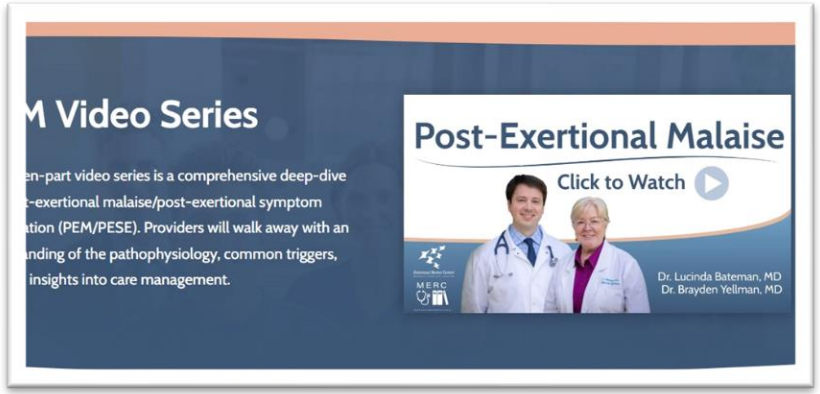


WHO 2022, Booven 2023, Duodecim 2021, NICE 2021, Bateman 2021, BMJ Best Practice 2018, IOM 2015, Rowe 2017, CDC, Jason 2023, Wright 2022

©Hanna Markkula

PEM ja pacing videoita & Pacing-opas suomeksi







Klikkaa videon/ oppaan kuvaa!





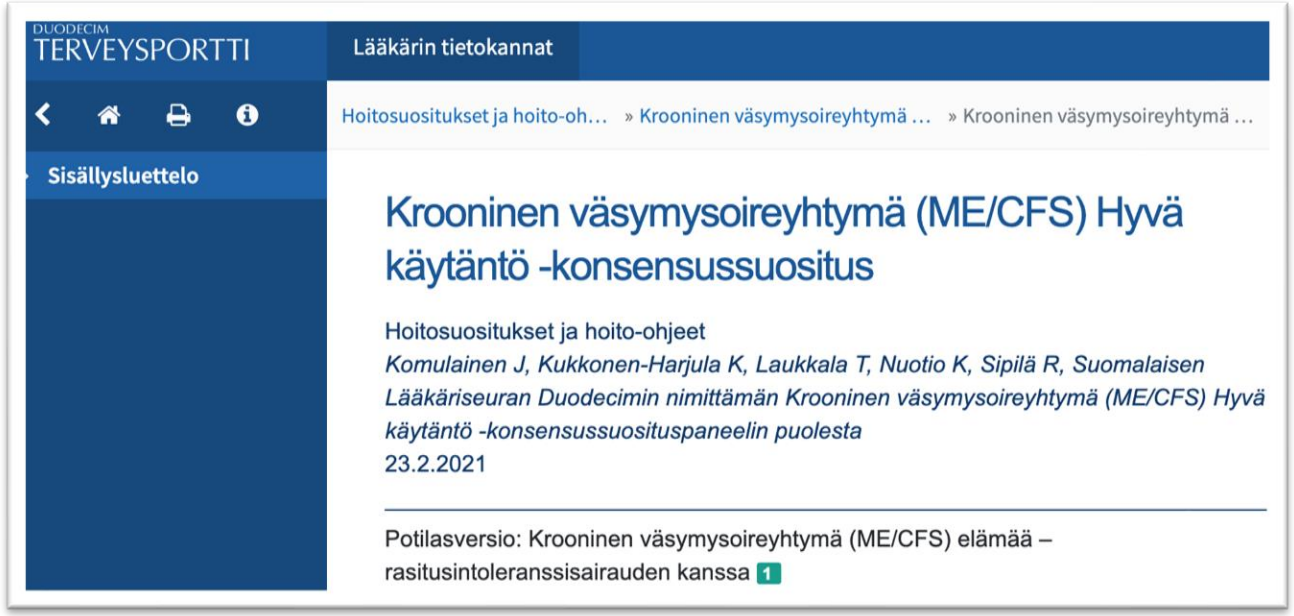
ME/CFS ja long COVID

Suositusten mukainen hoito ja kuntoutus

©Hanna Markkula

Duodecim suositus

Duodecim potilasversio



WHO suositus

WHO LC-osan suomennos



©Hanna Markkula

Long COVID ja ME/CFS: Hoitosuositukset, Key points

ME/CFS>10kpl

LC>25kpl

SUOSITELLAAN	EI SUOSITELLA

• **Moniammatillisuus, yksilöllisyys, oireenmukaisuus, jaettu päätöksenteko**
• **Saavutettavuus: vastaanotto + etäkontaktit + kotikäynnit**
• **ICF: Suoritukset ja osallistuminen, arjessa selviytymisen laaja-alainen tukeminen, realistiset tavoitteet**
• **ICF: Laaja-alainen kliininen tutkiminen ja haastattelu, toimintakyvyn ja palvelu- ja tukitarpeen arviointi**
• **Pacing**
  • **PEM: oireisiin mukautettu pacing, PEM-oireen minimointi/ välttäminen**
  • **Ei PEM: maltillinen paluu aktiivisuuteen**
• **Psykologiset menetelmät: Supportiivinen, ei parantavana**
• **Pitkäaikainen hoitosuhde, seuranta, omahoidon ohjaus**
• **Tiedon antaminen, supportio, vertaistukeen ohjaaminen**
	• GET, Graded exercise therapy, asteittain lisätty liikunta
	  • Ei tule tarjota GET-tyyppisiä liikuntaharjoitteluohjelmia
	• CBT, Cognitive behavioural therapy, kognitiivinen käyttäytymisterapia
	  • Ei sairautta parantavana hoitona
	• Mitään menetelmää parantavana
	• Menetelmiä, jotka perustuvat oletukseen, että oireet johtuvat dekonditiosta, keskushermoston herkistymisestä, sairaus- tai välttämiskäyttäytymisestä tai kehon normaalien viestien tulkitsemisesta uhkaaviksi.
	• Suositusten mukaan ahdistus, traumat tai oireisiin liittyvä huoli eivät näyttäydy keskeisinä oireita ylläpitävinä tekijöinä eikä ajatusmallien muokkaamista esitetä parannuskeinona.

BMJ 2018, Nacul 2021, NICE 2021/2, BMJ 2022, Parkin 2021, Duodecim 2021, NICE 2021/1, CDC 2021/1, Rowe 2017, IOM 2015 , Bateman 2021, WHO 2022, CDC 2021/2, BMJ 2022, WPT 2021, Cardwell 2022, Grach 2023



Dysautonomia ja PoTS
CHOP: Children's Hospital of Philadelphia

EI SOVELLU SELLAISENAAN POTILAILLE, JOILLA PEM/PESE

©Hanna Markkula

www.dysautonomiainternational.org

Ei sovellu, jos PEM

CHOP Lihaskunto kotona: 2x/vko

Lantion nosto, Suoran jalan nosto, Loitontaja, Lähentäjä, Simpukka, Marssi ja polvien ojennus pallon päällä, Lankku, Sivulankku, Pilates hold, Seinää vasten istuminen



3x8-10x10s



3x8-10x per jalka 1s pito



3x8-10x per jalka 1s pito



3x8-10x5s



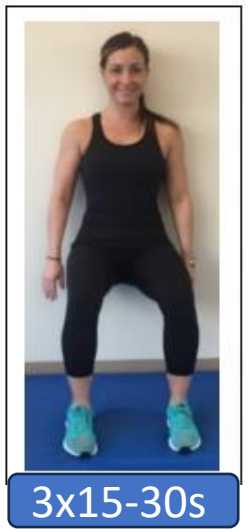
3x8-10x



3x15



3x15x3s



3x15-30s



3x15-30s



3x15-30s



3x15-30s

Levine 2018, Dysautonomia International

©Hanna Markkula

Ei sovellu, jos PEM

CHOP Lihaskunto kuntosalilla:

Jalkaprässi istuen, Hamstring, Polvien ekstensio, Pohjelihakset, Rintapunnerrus, Soutuliike istuen, Vatsarutistus, Selän ekstensio, Pilates-lattiaharj. (core)

3 x 8-10 toistoa
Aloitus:
2x/vko



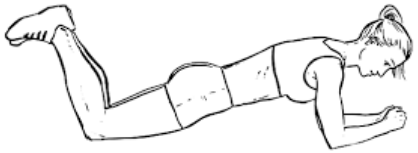










Levine 2018, Dysautonomia International

www.dysautonomiainternational.org

CHOP aerobinen osuus. Ei sovellu, jos PEM/PESE

CHOP: Makuu- ja pystyasennossa suoritettava aerobinen harjoittelu/ 8kk

Kuukaudet 1-3: 3x/vko, sen jälkeen nousujohteisesti 4→6x/vko

Kuukaudet 1-3: Makuuasennossa tai istuen harjoittelu

- Käytä laitteita, joissa olet istuma- tai vaakatasossa, koska pystyasento todennäköisesti pahentaa oireitasi
- Esimerkkejä:
  - Pyöräily makuu/ matalassa asennossa
  - Soutuergometri
  - Uinti (tai potkiminen potkulaudalla)
  - Istuma-stepperi

Kuukausi 4: Kuntopyörä/pyörä

Training Zone	Heart Rate (BPM) Beats Per Minute	Expected (RPE) Rating of Perceived Exertion
Base Pace (BP)	125-145	2-4
Maximal Steady State (MSS)	165-175	5-8
Race Pace (RP)	170-185	7-9
Recovery	<125	0-2

Huom. Jos käytössä beetasalpaaja, RPE, ei syke!

Kuukausi 5: Harjoittelu pystyasennossa

- Crosstrainer (aloita ilman käsivarsien liikettä ja lisää sitten muutaman viikon kuluttua)
- Juoksumatolla kävely (aluksi ilman kaltevuutta).

Kuukaudet 6-8: Harjoittelu pystyasennossa

- Lisää käsivarsien liikkeen käyttö crosstrainerilla ja kaltevuus juoksumatolla
- Lisää haastavuutta tänä aikana siedettävyyden mukaan
  - Hölkkäämistä ja porraskävelyä voi kokeilla vasta sen jälkeen, kun olet tehnyt joko crosstrainer-harjoittelua kädet mukana tai juoksumatolla kävelyä kaltevuudella ilman oireiden lisääntymistä. Sinun ei ole pakko hölkätä, jos et halua

LISÄKSI

- Lämmittely ja jäähdyttely 5-10 min.
- Venyttely

Levine 2018, Dysautonomia International

CHOP, aerobinen osuus. Muut kuukaudet: täällä CHOP Ei sovellu, jos PEM/PESE

CHOP aerobinen osuus. Kuukausi 1
Ei sovellu, jos PEM

Training Mode 1 = any of supine cycling, recumbent bike, swimming laps with a kick board, rowing, seated stepper Recovery = slow down, reduce resistance, get a drink, but don't stop moving. Warm ups and cool dons are done starting very slowly with little or no resistance and leading up to and out of your Base Pace HR zone Physical therapist can begin with supine cycling only if a patient is beginning program as wheel-chair bound/bedridden. Weight training can be done on the same days as cardio workouts if necessary.

Month 1

Sunday	Monday	Tuesday	Wednesday	Thursday	Friday	Saturday
	Training Mode 1 5-10 min Warm Up 3 min Base Pace 2 min recovery 3 min Base Pace 5-10 min Cool down	**Strength Training**	**Training Mode 1** 5-10 min Warm Up 3 min Base Pace 2 min recovery 3 min Base Pace 5-10 min Cool down	**Strength Training**	**Training Mode 1** 5-10 min Warm Up 3 min Base Pace 2 min recovery 3 min Base Pace 5-10 min Cool down	
	Training Mode 1 5-10 min Warm Up 4 min Base Pace 3 min recovery 4 min Base Pace 5-10 min Cool Down	**Strength Training**	**Training Mode 1** 5-10 min Warm Up 4 min Base Pace 3 min recovery 4 min Base Pace 5-10 min Cool Down	**Strength Training**	**Training Mode 1** 5-10 min Warm Up 4 min Base Pace 3 min recovery 4 min Base Pace 5-10 min Cool Down	
	Training Mode 1 5-10 min Warm Up 5 min Base Pace 3 min recovery 5 min Base Pace 5-10 min Cool Down	**Strength Training**	**Training Mode 1** 5-10 min Warm Up 5 min Base Pace 3 min recovery 5 min Base Pace 5-10 min Cool Down	**Strength Training**	**Training Mode 1** 5-10 min Warm Up 5 min Base Pace 3 min recovery 5 min Base Pace 5-10 min Cool Down	
	Training Mode 1 5-10 min warm Up 6 min Base Pace 3 min recovery 5 min Base Pace 5-10 min Cool Down	**Strength Training**	**Training Mode 1** 5-10 min Warm Up 7 min Base Pace 3 min recovery 5 min Base Pace 5-10 min Cool Down	**Strength Training**	**Training Mode 1** 5-10 min Warm Up 7 min Base Pace 3 min recovery 5 min Base Pace 5-10 min Cool Down	

Levine 2018, Dysautonomia International

CHOP, aerobinen osuus. Muut kuukaudet: täällä CHOP Ei sovellu, jos PEM/PESE

CHOP aerobinen osuus.
Kuukausi 4
Ei sovellu, jos PEM

Training Mode 1 = any of Recumbent Biking, Swimming, Rowing Training Mode 2 = upright bike Training Mode 3 = Treadmill walking (flat grade), Elliptical (stationary arms) Training mode 4 = Treadmill walking (incline), Elliptical (with use of arms). Can progress to jogging if able. Weight Training can be done on same days as Cardio workouts if necessary.

Month 4

Sunday	Monday	Tuesday	Wednesday	Thursday	Friday	Saturday
	Training Mode 1 10 min Warm Up 30 min Base Pace 10 min Cool Down	**Strength Training**	**Training Mode 2** 10 min Warm Up 20 min Base Pace 10 min Cool Down	**Strength Training**	**Training Mode 2** 10 min Warm Up 20 min Base Pace 10 min Cool Down	
Training Mode 1 or 2 10 min Warm Up 30 min Base Pace 10 min Cool Down	**Strength Training**	**Training Mode 2** 10 min Warm Up 30 min Base Pace 10 min Cool Down	**Strength Training**	**Training Mode 1 or 2** 10 min Warm Up 25 min MSS 10 min Cool Down	**Training Mode 1** 40 min recovery	
Training Mode 1 or 2 10 min Warm Up 40 min Base Pace 10 min Cool Down	**Strength Training**		**Training Mode 1 or 2** 10 min Warm Up 30 min MSS 10 min Cool Down	**Training Mode 1** 40 min recovery	**Strength Training**	**Training Mode 1 or 2** 10 min Warm Up 35 min Base Pace 10 min Cool Down
	Strength Training	**Training Mode 1 or 2** 10 min Warm Up 35 min MSS 10 min Cool Down	**Training Mode 1** 40 min recovery	**Training Mode 2 or 3** 10 min Warm Up 30 min Base Pace 10 min Cool Down	**Strength Training**	**Training Mode 1-2** 10 min Warm Up 40 min Base Pace 10 min Cool Down

Levine 2018, Dysautonomia International

CHOP, aerobinen osuus. Muut kuukaudet: täällä CHOP Ei sovellu, jos PEM/PESE

CHOP aerobinen osuus. Kuukausi 5
Ei sovellu, jos PEM

Training Mode 2 = upright bike Training Mode 3 = Treadmill walking (flat grade), Elliptical (stationary arms) Training mode 4 = Treadmill walking (incline), Elliptical (with use of arms). Weight Training can be done on same days as Cardio workouts if necessary. Weight training can be done on same days as Cardio workouts if necessary

Month 5

Sunday	Monday	Tuesday	Wednesday	Thursday	Friday	Saturday
	Training Mode 2 or 3 10 min Warm Up 35 min Base Pace 10 min Cool Down	**Strength Training**	**Training Mode 2 or 3** 10 min Warm Up 35 min Base Pace 10 min Cool Down	**Strength Training**	**Training Mode 2 or 3** 10 min Warm Up 35 min Base Pace 10 min Cool Down	
	Training Mode 2 or 3 10 min Warm Up 40 min Base Pace 10 min Cool Down	**Strength Training**	**Training Mode 3** 10 min Warm Up 3 min MSS 10 min Cool Down	**Training Mode 2 or 3** 40 min recovery **Strength Training**	**Training Mode 2 or 3** 10 min Warm Up 35 min Base Pace 10 min Cool Down	
	Training Mode 2-3 10 min Warm Up 60 min Base Pace 10 min Cool Down	**Strength Training**	**Training Mode 2 or 3** 10 min Warm Up 3 min Base Pace 10 min Cool Down	**Training Mode 3** 10 min Warm Up 35 min MSS 10 min Cool Down	**Training Mode 2 or 3** 25 min recovery **Strength Training**	**Training Mode 2 or 3** 10 min Warm Up 50 min Base Pace 10 min Cool Down
	Training Mode 3 10 min Warm Up 35 min Base Pace 10 min Cool Down	**Strength Training**	**Training Mode 2 or 3** 10 min Warm Up 45 min Base Pace 10 min Cool Down	**Training Mode 3** 10 min Warm Up 40 min MSS 10 min Cool Down	**Training Mode 2 or 3** 25 min recovery **Strength Training**	

Levine 2018, Dysautonomia International

CHOP, aerobinen osuus. Muut kuukaudet: täällä CHOP Ei sovellu, jos PEM/PESE

CHOP aerobinen osuus.
Kuukausi 6
Ei sovellu, jos PEM

Training modes are not listed because individuals should continue to progress to upright modes as they can tolerate We recommend beginning Interval training on the rower, upright bike or elliptical. Can progress to jogging as able. Weight Training can be done on same day as Cardio if necessary

Month 6

Sunday	Monday	Tuesday	Wednesday	Thursday	Friday	Saturday
10 min Warm Up **45 min Base Pace** 10 min Cool Down	**Strength Training**	10 min Warm Up **40 min Base Pace** 10 min Cool Down	10 min Warm Up **60 min Base Pace** 10 min Cool Down	**Strength Training**	10 min Warm Up **45 min Base Pace** 10 min Cool Down	
Strength Training	10 min Warm Up **30 min Base Pace** 10 min Cool Down	**10 min Warm Up** **3x1 min Intervals** **10 min Cool Down** **20 min recovery**	10 min Warm Up **45 min Base Pace** 10 min Cool Down	**Strength Training**	**10 min Warm Up** **30 min MSS** **10 min Cool Down**	
Strength Training	10 min Warm Up **35 min Base Pace** 10 min Cool Down	**10 min warm Up** **35 min MSS** **10 min Cool Down**	**Strength Training**	**10 min Warm Up** **4x1 min Intervals** **10 min Cool Down** **20 min recovery**	10 min Warm Up **40 min Base Pace** 10 min Cool Down	**25 min recovery**
10 min Warm Up **60 min Base Pace** 10 min Cool Down	**Strength Training**	**10 min Warm Up** **5x1 min Intervals** **10 min Cool Down** **20 min Recovery**	10 min Warm Up **45 min Base Pace** 10 min Cool Down	**Strength Training**	10 min Warm Up **30 min Base Pace** 10 min Cool Down	**10 min Warm Up** **30 min MSS** **10 min Cool Down**

Levine 2018, Dysautonomia International

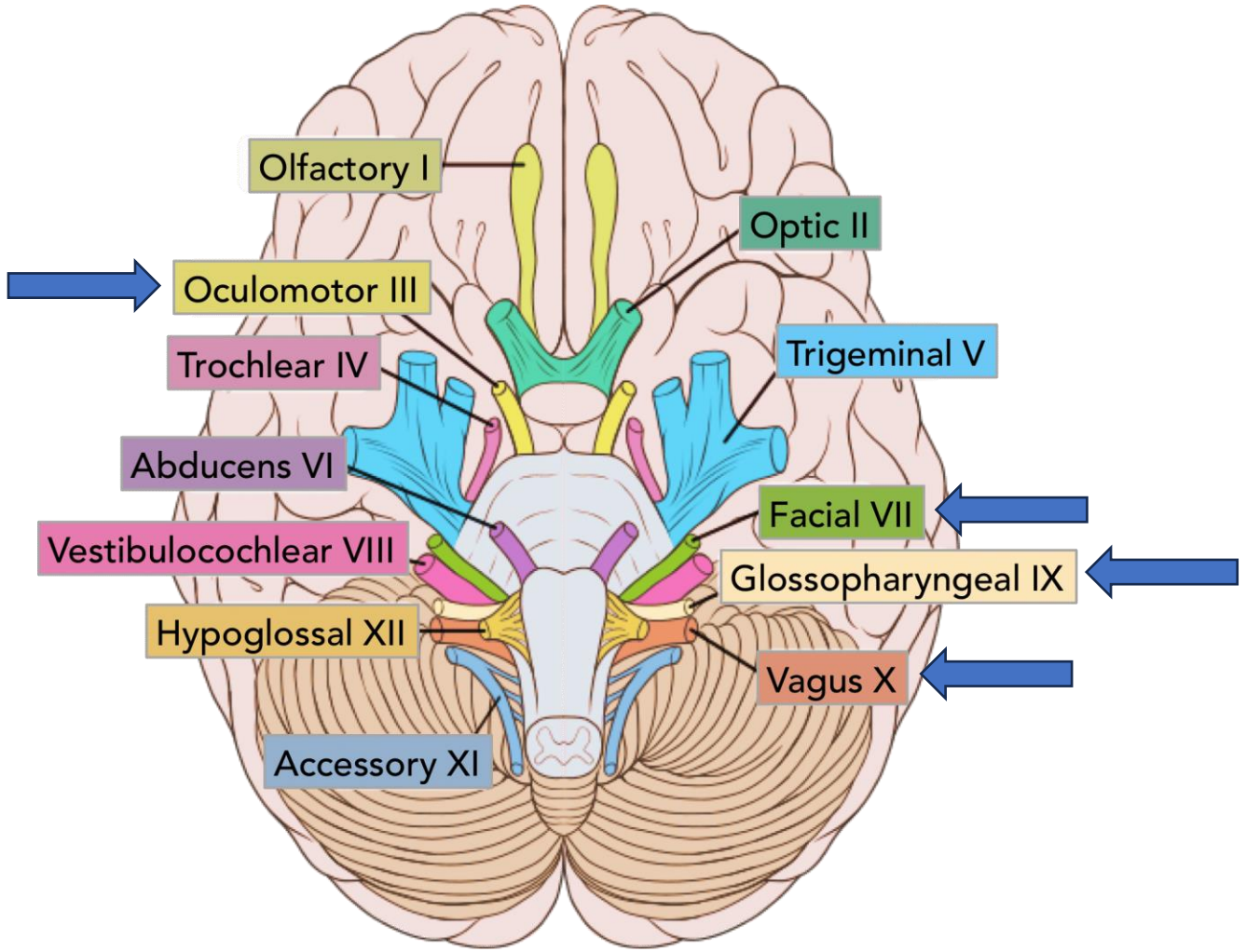


Aivohermot, tutkiminen

©Hanna Markkula

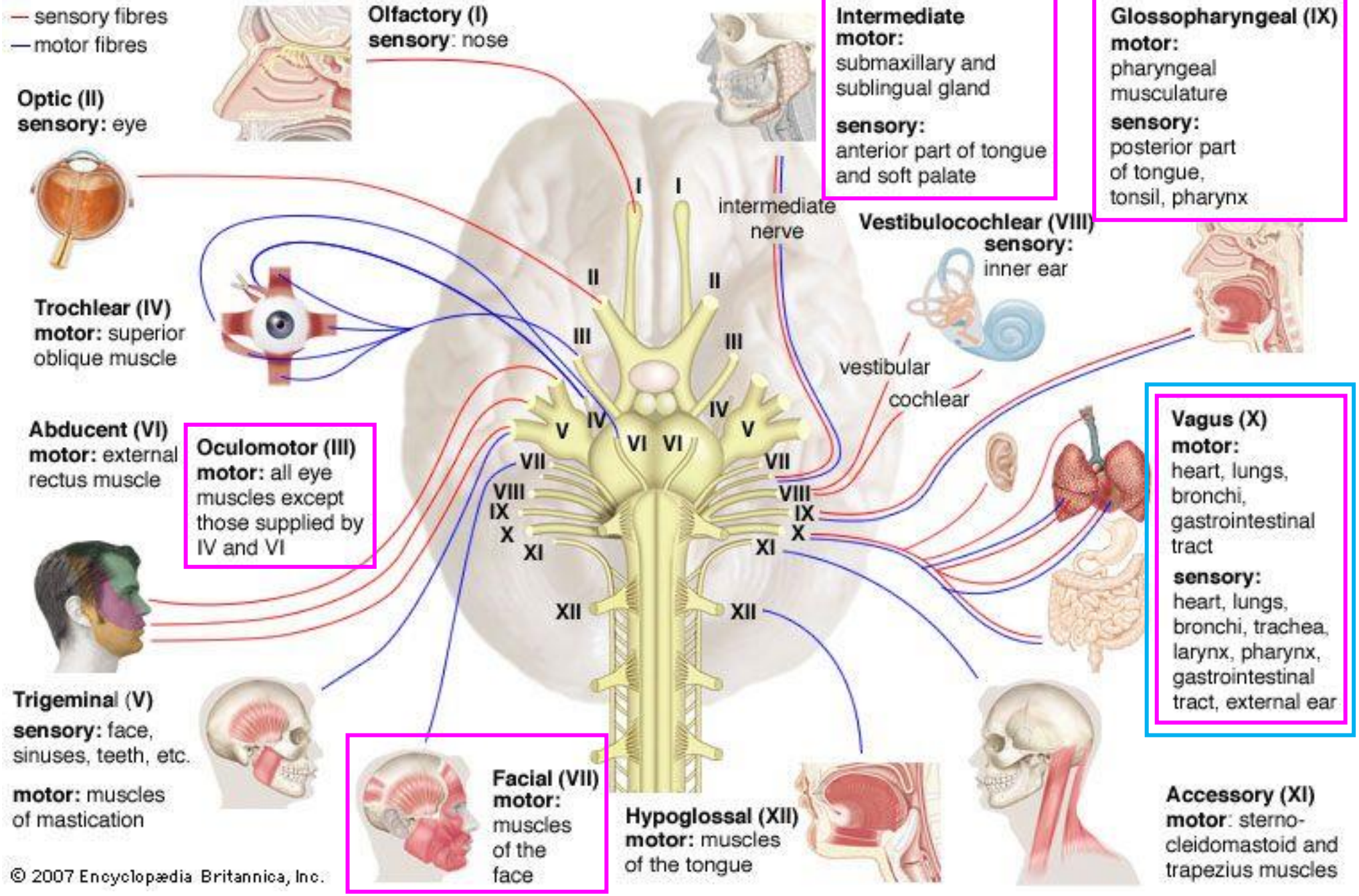
Aivohermot

- Aivohermot (CN) lähtevät suoraan aivoista
- Yläkaularangan instabiliteetti voi kompressoida tai venyttää niitä
- CN III, VII, IX ja X ovat yleisimmin kyseessä
- **Lue lisää:**
- Physiopedia Cranial Nerves



Taylor 2021, Russek luentomateriaali, Physiopedia

©Hanna Markkula

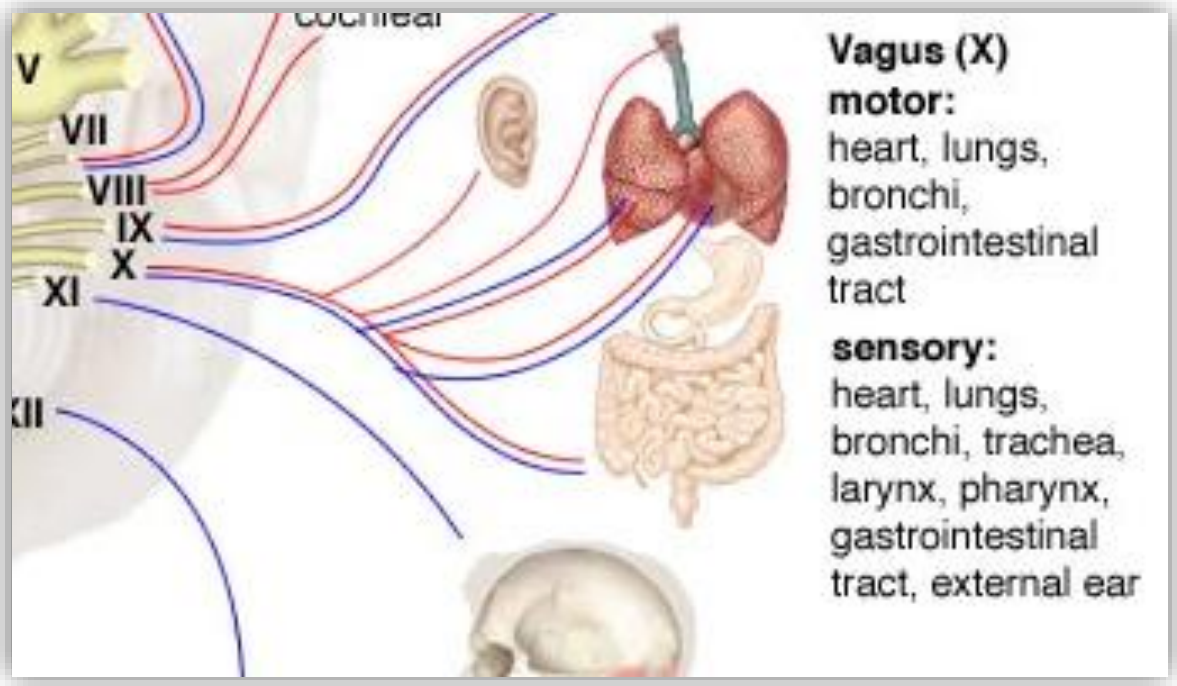


©Hanna Markkula

Aivohermo X – Vagushermot

Physiopedia
Nervus Vagus

- Kiertäjähermot
- Hermottavat käytännössä kaikki sisäelimemme
- Lähtevät ydinjatkeesta, ulottuvat lantioon, hermottavat sydäntä, keuhkoja, vatsaa, suolistoa ja sukuelimiä
- Toiminta: Sensorinen, motorinen ja viskeraalinen, **autonominen hermosto**
- Syke, verenpaine, ruoansulatus, hengitys, virtsarakon ja sukuelinten toiminta, nielemisen hallinta
- Vagushermon leesiot aiheuttavat kitalaen, nielun/ kurkunpään halvauksen
- Uvula ei nouse/ nousee epäsymmetrisesti, tai nielun yökkäysrefleksi on poikkeva
- Äänen käheys, johon liittyy joskus epänormaalin kuuloinen yskä



Taylor 2021, Russek luentomateriaali, Physiopedia

©Hanna Markkula

A guide to cranial nerve testing for musculoskeletal clinicians

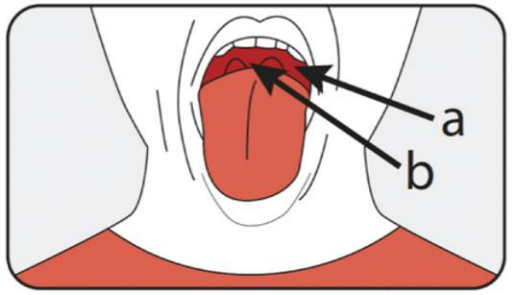


Figure 8. CN X test (observation of the soft palate [a] and uvula ([b]).

JOURNAL OF MANUAL & MANIPULATIVE THERAPY
2021, VOL. 29, NO. 6, 376–389
https://doi.org/10.1080/10669817.2021.1937813

Taylor & Francis
Taylor & Francis Group

Check for updates

A guide to cranial nerve testing for musculoskeletal clinicians

Alan Taylor [a], Firas Mourad [b,c,d], Roger Kerry [a] and Nathan Hutting [e]

[a]Faculty of Medicine and Health Sciences, School of Health Sciences, Physiotherapy and Sport Rehabilitation, University of Nottingham, UK; [b]Faculty of Medicine and Surgery, Department of Clinical Science and Translation Medicine, University of Rome Tor Vergata, Roma, Italy; [c]Department of Physiotherapy, LUNEX International University of Health, Exercise and Sports, Differdange, Luxembourg; [d]Department of Physiotherapy, Poliambulatorio Physio Power, Brescia, Italy; [e]Department of Occupation and Health, School of Organisation and Development, HAN University of Applied Sciences, Nijmegen, Netherlands

Taylor 2021

©Hanna Markkula

CN IX – Glossopharyngeal
CN X - Vagus
Physiopedia

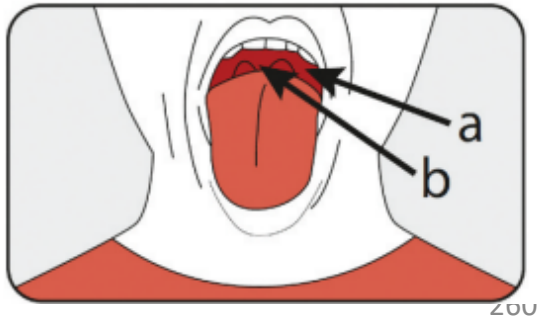
Tutkiminen: Katso video!

Physiotutors

- Äänen laatu (esim. käheys)
- Onko nielemisvaikeutta
- Pyydä potilasta sanomaan "ah" ja tarkkaile, että pehmeä kitalaki nousee ja että uvula pysyy keskilinjassa

- Tutki nielemis-/yökkäysrefleksi

- Dysfonia (äänihäiriö)
- Dysfagia (nielemishäiriö)
- Halvauksen yhteydessä kitalaki ei nouse (vaurio CN V), yksipuolisessa halvauksessa nousu on epäsymmetrinen.
- Nielemis-/ yökkäysrefleksi puuttuu (vaurio CN IX, mahdollisesti X)

Number/Name	Function	Examination	
IX Glossopharyngeal	Gagging, swallowing (sensory), taste Yökkäys/nieleminen (sensorinen), maku	Assess gag reflex with tongue depressor. Ask patient to swallow. Arvioi nielemisrefleksi kielenpainajalla. Pyydä potilasta nielaisemaan.	
X Vagus	Gagging, swallowing (motor), speech (sound) Yökkäys/nieleminen (motorinen), puhe (ääni)	Ask patient to say 'Aaaaaaaaah', observe for symmetrical elevation of palate [a] and uvula [b]. Pyydä potilasta sanomaan "ah" ja tarkkaile, että pehmeä kitalaki nousee symmetrisesti ja että uvula pysyy keskilinjassa	

Taylor 2021. A guide to cranial nerve testing for musculoskeletal clinicians https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8725776/

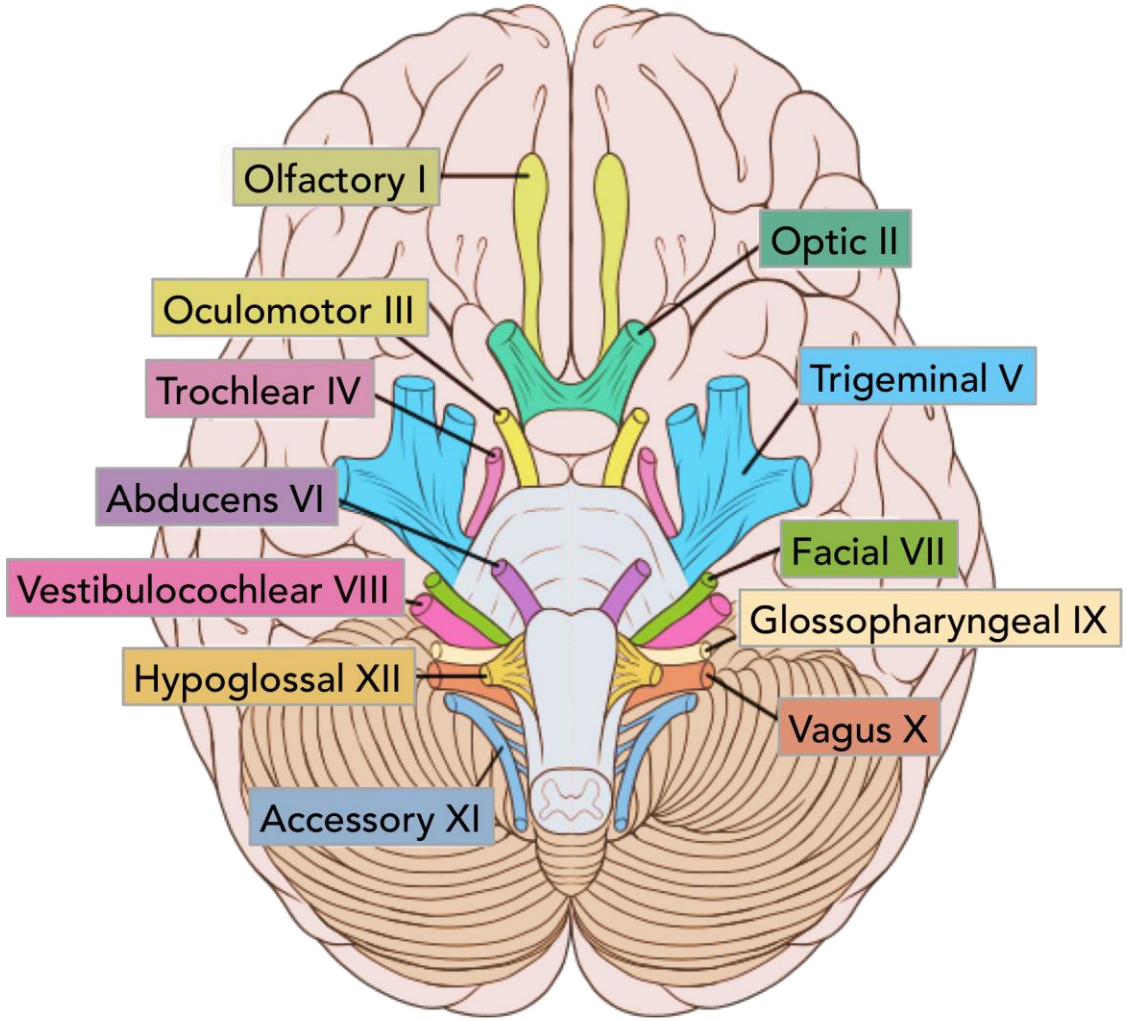


Vagushermoharjoitteet ja vagus stimulaatio dysautonomian ja PoTSin hoidossa

©Hanna Markkula

Aivohermot

- Aivohermot (CN) lähtevät suoraan aivoista
- Yläkaularangan instabiliteetti voi kompressoida tai venyttää niitä
- CN III, VII, IX ja X ovat yleisimmin kyseessä
- **Lue lisää:**
- Physiopedia Cranial Nerves



Taylor 2021, Russek luentomateriaali, Physiopedia

©Hanna Markkula

Vagushermo ja C-rangan instabiliteetti

- Vagushermo kulkee hyvin lähellä C1 ja C2 -nikamia
- Kaularangan instabiliteetti voi aiheuttaa vaguksen compression, mikä vähentää sen aktiivisuutta
  - johtaa sympaattisen hermoston aktiivisuuden lisääntymiseen
  - voi pahentaa PoTSia.
  - vasovagaalinen synkopee (pyörtyminen)

Mistä tiedät, että sinulla on vagushermon ongelma?

- Toinen pupilli merkittävästi suurempi kuin toinen (yhdessä valoherkkyyden kanssa)
- Leposyke yli 100BPM
- Uvula devioi
- Uvula ei nouse
- Uvula nousee enemmän toiselta puolelta kuin toiselta
- Hengitystä hidastaessa syke ei laske

https://www.caringmedical.com/prolotherapy-news/vagus-nerve-compression-cervical-spine/

Kuva www.caringmedical.com

Taylor 2021, Russek luentomateriaali

©Hanna Markkula

Vagus: “Low Tech” & ”High Tech”

Low Tech: Tutkimusnäyttöä: (vähäistä)

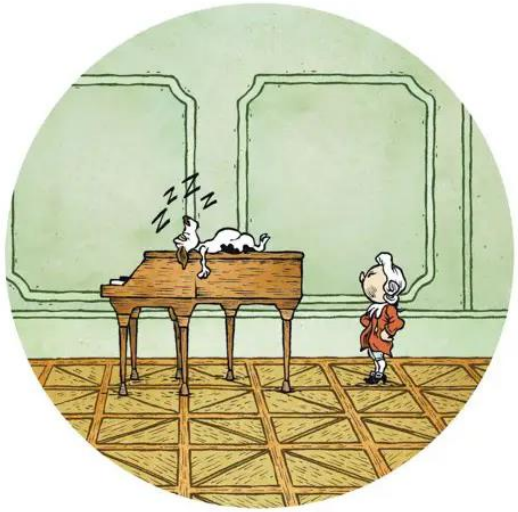
- Rentoutusharjoittelu
- Hidas hengitys
- Meditaatio
- Sykevälivaihtelun (HRV) biofeedback
- Aerobinen harjoittelu (Huom PEM)
- Voimaharjoittelu
- Venyttely (jos lihaskireyttä)
- Jooga
- Hieronta
- Laulaminen, nauraminen, hyminä, kurlaus
- Kasvojen upottaminen/ altistus kylmään veteen
- Mozartin musiikin kuuntelu
- Ravitsemus

Low Tech: Ei tutkimusnäyttöä:

- Vagusharjoitukset
- Korvahieronta (video)

High Tech: Tutkimusnäyttöä: (vähäistä)

- Kajoamaton vagushermostimulaatio
- Lue lisää: Kehon äärellä –blogista!
- Neurosonic-hoito



The Basic Exercise by Stanley Rosenberg



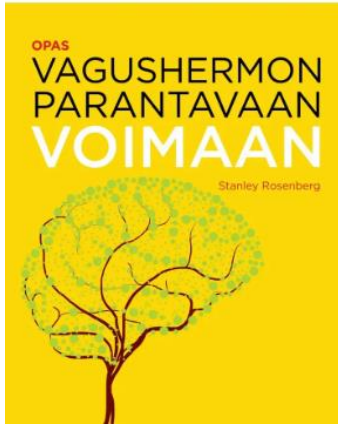


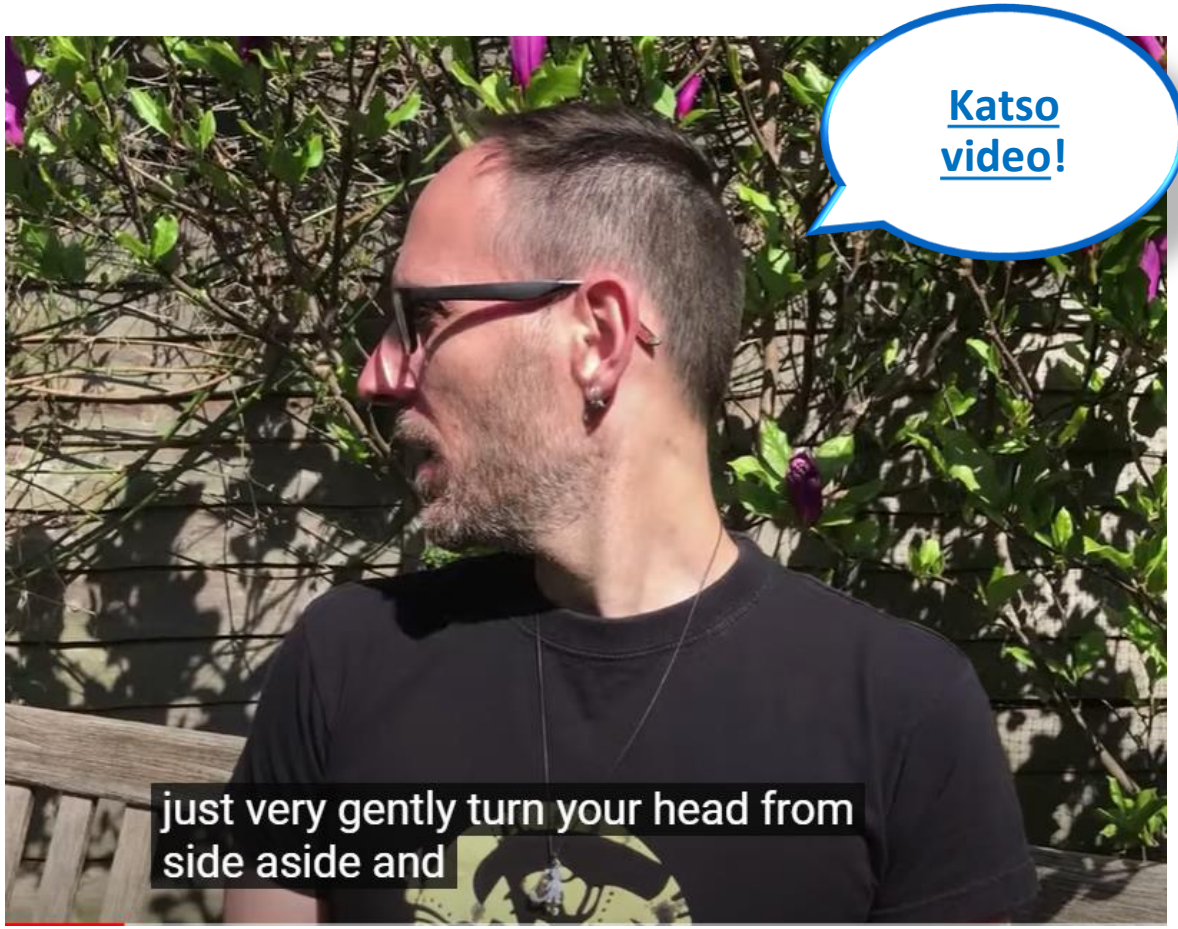


Russek luentodiat, Yap 2020, Putrino 1,2, Zheng, Clague-Baker 2022, Dolphin 2022, Natelson 2022, Parker luennot, Russek luennot

©Hanna Markkula

Vagus: “Low Tech”
The Basic Exercise by Stanley Rosenberg 1/3





- Ei näyttöä
- Mobilisoi C1 ja C2, lisää C-rangan ja selkärangan liikkuvuutta ja verenkiertoa
- Päivittäin, joka toinen päivä, useita kertoja päivässä, voinnin mukaan

ENNEN HARJOITETTA:

- Istu mukavassa asennossa, hyvä ryhti
- Käännä pää rauhallisesti puolelta toiselle ja tunnustele miltä tuntuu
- Tuntuuko kipua tai epämukavuutta tms, arvioi asteikolla 0-10

https://www.yoopod.com/blog/healing-power-vagus-nerve

©Hanna Markkula

The Basic Exercise by Stanley Rosenberg 2/3

- **HARJOITE**

- Selinmakuulla ainakin ensimmäiset kerrat (vaikka kuvassa istuen)
- Aseta sormet limittäin kuten kuvassa
- Aseta kädet takaraivolle
- Tunne pään paino käsien päällä





https://www.yoopod.com/blog/healing-power-vagus-nerve

©Hanna Markkula

The Basic Exercise by Stanley Rosenberg 3/3



- Selinmakuulla (huom kuvassa istuen)
- Pidä pää koko ajan keskiasennossa
- Käännä vain katse oikealle niin pitkälle kuin voit tuntematta epämukavuutta
  - Huom. voinnin mukaan (aluksi vain pieni katseen kääntö, jos oireet vaikeat)
- Pysy tässä asennossa 30s-1min.
  - Huom. voinnin mukaan (aluksi lyhyemmin, jos oireet vaikeat)
- Saatat tuntea: Huokaus, haukotus, nielaisu, (autonomisen hermoston rauhoittuminen). Jos tunnet nämä, käännä katse takaisin keskiasentoon
  - Jos mitään ei tapahdu, älä pakota!
- Tee sama toiseen suuntaan
- Lopuksi toista pään kierrot, onko tuntemuksisissa eroa? (0-10)

https://www.yoopod.com/blog/healing-power-vagus-nerve



Front. Med., 18 January 2023
Sec. Translational Medicine
Volume 9 - 2022 | https://doi.org/10.3389/fmed.2022.1072764

This article is part of the Research Topic
Research Advances in Understanding the Etiology, Epidemiology, Pathophysiology, Clinical Features, and Management of the Ehlers Danlos Syndrome Disorders
View all 4 Articles >

Presentation and physical therapy management of upper cervical instability in patients with symptomatic generalized joint hypermobility: International expert consensus recommendations

Yläkaularangan instabiliteetti (UCI)

Russek et al 2023: Potilaat, joilla symptomaattinen GJH: Miten tutkin ja hoidan?

©Hanna Markkula

UCI: Neurologisten oireiden aiheuttajia

- Selkäytimen kompressio (myelopatia)
- Medullan/aivorungon puristuminen (cervical-medullary syndrome tai Chiari)
- Aivohermojen, erityisesti III, VII, IX ja X, kompressio tai venyttyminen (dysautonomia, GI-ongelmat, kasvojen anomaliat jne.)
- Aivovaltimoiden kompressio tai venyttyminen (dysautonomia tai muut aivojen toimintahäiriöt, jotka johtuvat verenkierron heikkoudesta)
- Intrakraniaalinen hypertensio (IH) (kohonnut kallosisäinen paine)

Russek 2023



Characterizing a new clinical phenotype: the co-existence of cerebral venous outflow and connective tissue disorders

Jackson P. Midtlien,* Brian P. Curry, Emily Chang, Nicholas R. Kiritsis, Jennifer B. Aldridge, and Kyle M. Fargen

Conclusion

There is a rare but conserved clinical phenotype that has not been described previously that presents with severe IIH symptoms in predominantly young, non-obese Caucasian women with a high associated incidence of dysautonomia, POTS, craniocervical instability, and CSF leaks, among others

Russek 2023, Jackson 2024

©Hanna Markkula

Tutkiminen, joka turvallista kaikille potilaille



Havainnointi

Asento, koko keho, istuminen ja/tai seisominen, ja segmentaalinen linjaus

Hengitys (rintakehä vs. pallea, liiallinen apulihasten käyttö)

Merkittävä lihassuojaus tai haluttomuus liikuttaa kaurarankaa

Kävely: ataksia, karkea- ja hienomotoriset, koordinaatio-ongelmat, jotka eivät johdu muusta hypermobiliteetista

VII aivohermon dysfunktio: Huulen roikkuminen, epäsymmetrinen hymy, silmäluomien nykiminen

Dystonia, myoklonus



Neurologiset testit

III, IV ja VI aivohermon testit: Oculomotorinen hermo/silmien liikkeet

Reflexit, jotka eivät koske kaularankaa: esim. Hoffmann, Babinski, klonus

Aivohermo X, XII testit: Uvula, kieli

Dysdiadokokinesia: esim. nopeasti vuorotteleva kyynärvarren pronaatio/supinaatio, nopea sormien yhteen naputtelu tai jalkaterän naputtelu

Käden kätevyyden testaaminen (erotettava hypermobiliteetista), esim. grip and release test, nyrkistäminen, avaaminen useita kertoja



Muut testit

Lihasspasmien palpaatio, erityisesti suboccipitals, sternocleidomastoideus, levator scapulae, ylätrapezius

Kovan kaulatuen käyttö useiden viikkojen ajan vähentää oireita ja löydöksiä.

Myötävaikuttavat tekijät = ei diagnostinen, mutta antaa tietoa mahdollisista syistä.
Yleiset = löydökset, jotka ovat todennäköisesti melko yleisiä, mutta eivät välttämättä diagnostisia.
Diagnostinen = löydökset, jotka ovat todennäköisesti harvinaisempia, mutta enemmän diagnostisia.

Russek 2023

©Hanna Markkula

Tutkiminen. Vain, jos kohtalainen/ vähäinen ärtyvyys

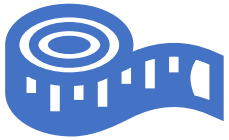


Muu liikkuminen ja liikkeen hallinta

Rintarangan ROM, laajuus ja laatu

Lapaluiden lihasvoima ja motorinen kontrolli

Temporomandibulaaristen lihasten liiallinen käyttö kaularangan vakauttamiseen



Niskan liikkeet ja hallinta

Kaularangan liikelaajuudet: rajoittuneisuus, ROM, laatu

Kaularangan syvien fleksorien toiminta

Kaularangan stabiloijien motorisen kontrollin estyminen ja tehoton käyttö (esim. kraniokervikaalinen fleksiotesti, suboccipitaalisten ekstensorien testi)

Sensomotoriset testit: Silmä-pää-koordinaatio, ranka-pää-koordinaatio

Kaularangan proprioseptiikka: Nivelten virheasennot



Muut testit

Neurodynaamiset testit voidaan suorittaa varovasti, niskan liikkeen eliminoiminen tai varovaisuus

Ortostaattinen intoleranssi: NASA-Lean Test tai Active Stand Test

Kaularangan aksiaalinen kuormitus selinmakuulla

C1:n linjaus (manuaalinen tutkiminen)

Russek 2023

Contributing factors = not diagnostic but providing information about potential causes.
Common = findings that are likely to be fairly common, but not necessarily diagnostic.
Diagnostic = findings that are likely to be less common, but more diagnostic.

©Hanna Markkula

Tutkiminen. Vain, jos vähäinen ärtyvyys



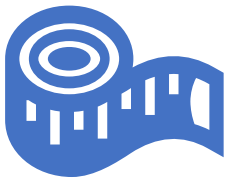
Ligamenttien testaus

Epänormaalit passiiviset accessory intervertebral movements (PAIVM) tai passiiviset physiological intervertebral movements (PPIVM) OA (atlanto-occipital joint) ja AA (atlanto-axial joint)

Alarialigamenttitesti

Modifioitu sharp-purser cervical instability relocation test (EI provokaatiotesti)

Kaularangan traktio selinmakuulla



Liikkuvuustestit

Eristetty AA:n ROM

Neurodynaamiset testit, kaularangan liike mukana



Provokaatiotestit

UCI-oireiden provosoiminen kraniokervikaalisella fleksiotestillä

Vertebrobasilar insufficiency positional test

Contributing factors = not diagnostic but providing information about potential causes.
Common = findings that are likely to be fairly common, but not necessarily diagnostic.
Diagnostic = findings that are likely to be less common, but more diagnostic.

Russek 2023

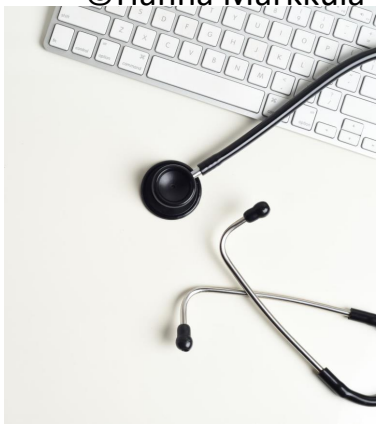
©Hanna Markkula



Case 4

DM 1, POTS, UCI: Anamneesi, tutkiminen, löydökset

©Hanna Markkula



Case 4: Anamneesi

- Diabetes, tyyppi 1
- 25-vuotias mies. Pelannut nuorempana aktiivisesti jalkapalloa.
- Liukastunut 1,5 vuotta sitten, jolloin lyönyt takaraivon kaatuessa. Oireet alkaneet 2kk tapaturman jälkeen.
- Eniten haittaavat oireet: kova jatkuva ps, niskan rusahtelut liikkeissä, keho jumissa, selkä, niska, voimakas sykkeen nousu ja huono olo paikallaan seistessä
- Päivittäinen niskakipu: lepo 0-1/10, liike 3-4/10, max 7/10. erityisesti oik. niskan ja lapojen välissä - venyttely ei auta, usein jopa pahentaa
- Niskassa jatkuva paine. Tarve "rusauttaa" niskaa, scalenokset jumissa, harjoitteet eivät helpota
- Tuntuu kuin niska ei olisi stabiili. Vaikea pitää asento pitkään, tarve mennä makuulle ja saada pää tuetuksi
- Käsien ja oik. alaraajan puutuminen. Käsien pitäminen ylhäällä aiheuttaa kontrolloimattoman tuntemuksen käsiin
- Tasapaino-ongelmia, tuntuu kuin kävelisi laivan kannella
- Nielemisongelmaa ajoittain, jos urheillut/syke noussut
- Purentaongelmat ja ps ohimolla. Oikean leukaperän alapuolella puutuneisuutta
- Lämmön ja rasituksen sietokyky heikentynyt merkittävästi
- Vasemman silmän kaukonäkö heikentynyt
- Ahdistuneisuuden tunnetta
- Oireita pahentaa: niskan liikkeet: flexio, rotaatio oikealle ja ylös, hiusten kuivaaminen, Tärinä, värinä, tärähdykset esim. hyppynarulla hyppääminen pahentavat niskan oireita. Seisominen ja istuminen paikallaan pahentaa sykeoireita ja huimausta, niskan käsittely aiheuttaa oireiden voimakkaan pahenemisen
- Oireita helpottaa: makuulla olo, pään/ niskan tukeminen ja kaulatuen käyttö. Iltapäivästä yleensä ”hyvä hetki”, aamuisin yleensä pahimmat oireet. Kävely, liike helpottaa. Nesteen juominen helpottaa, erityisesti kuumalla

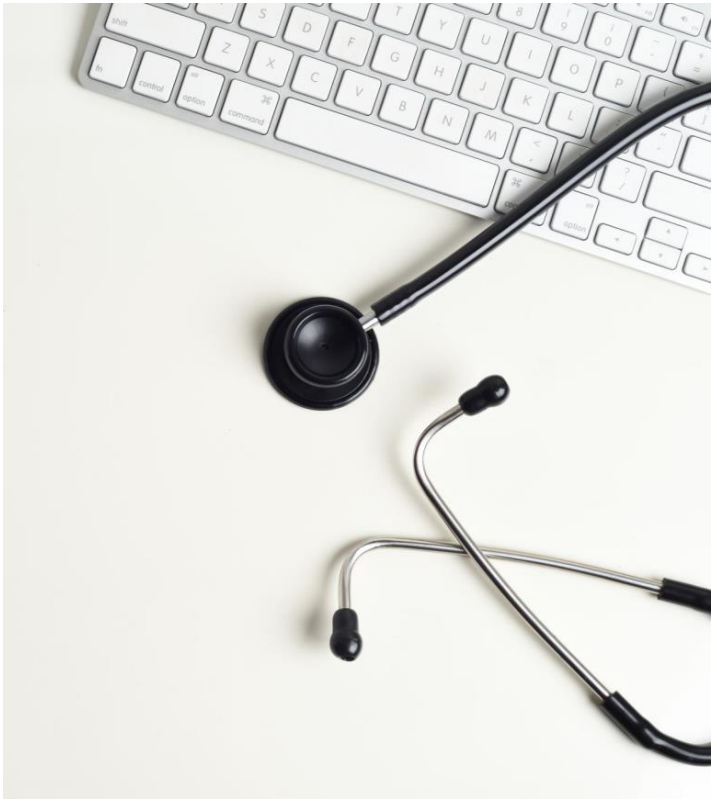
©Hanna Markkula

Case 4: Kliininen tutkiminen, neurologia

Tutkiminen tehty äärimmäisen varovaisesti.

NEUROLOGIA:
Hautant eli arteria vertebralis: normaali
Romberg: vakaa eli normaali
Babinski: -/- (normaali)
Hoffman: -/- (normaali)
Patella: +++/+++ (ylivilkas)
Akilles: -/- (puuttuu)
Nilkan nopea dorsi fleksio: normaali l.a
Palmaari refl +/+, biceps +/+, triceps +/+ (normaalit)

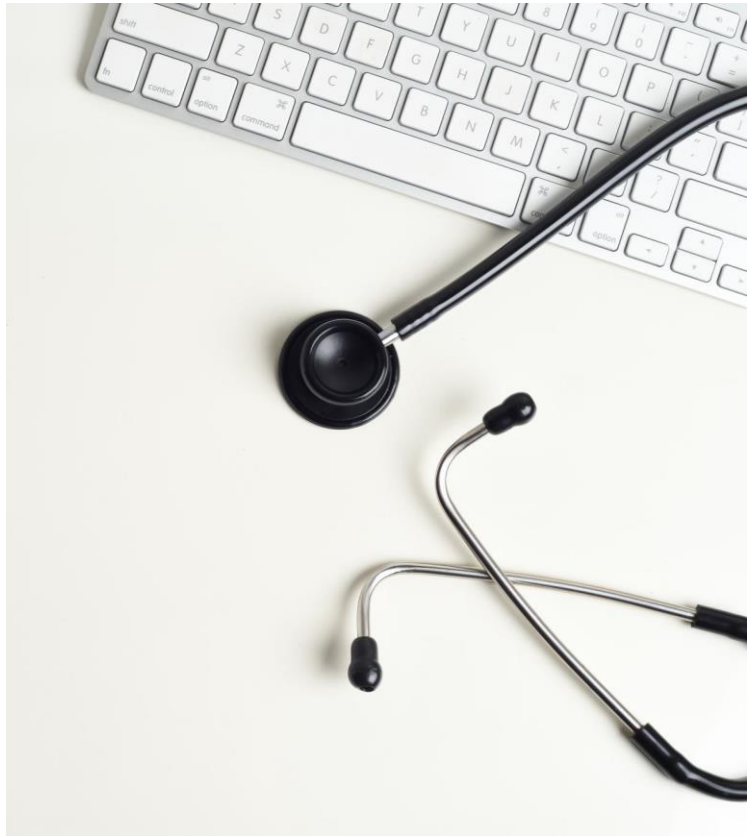
YHTEENVETO:
Yläraajojen refleksit normaalit ja symmetriset
Alaraajoissa löydöksenä poikkeava refleksi status



©Hanna Markkula

Case 4: Kliininen tutkiminen, C-rangan MRI

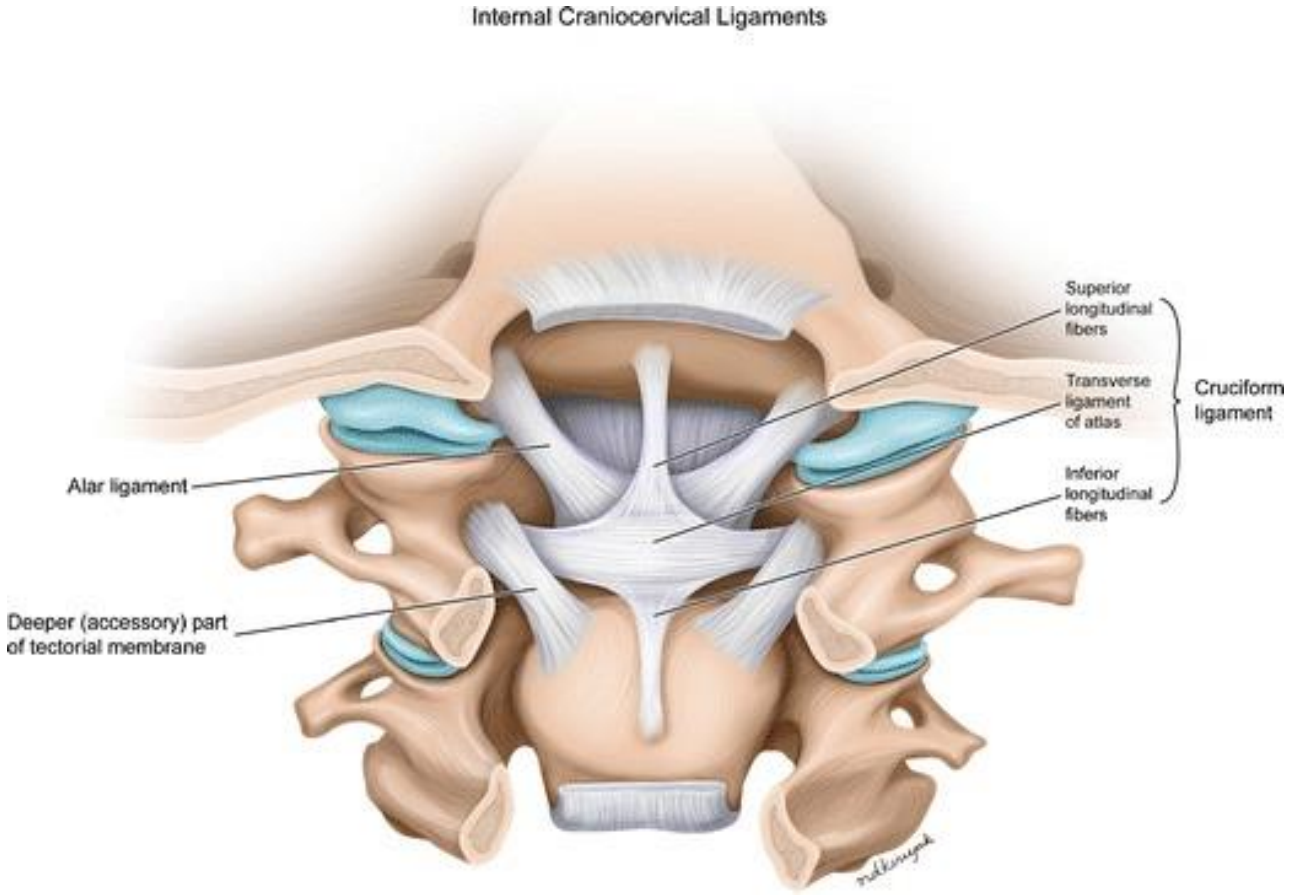
- Tutkiminen tehty äärimmäisen varovaisesti.
- Yläraajojen neurodynamiikka ok.
- C0 lateraaliflexiota tutkittaessa tulee selvä löydös: oikealla puolella liukuminen vain jatkuu eikä vastetta tunnu niin kuin pitäisi. Vasemmalla puolella liukuminen on lievästi rajoittunut.
- Beighton 2/9p (mol. polvet)
- Tutkimisen aikana: alaraajojen tärinää (menee ohi asentoa vaihtamalla), hyvin epämukava olo, voimakas huimaus, rintatuntemuksia, heikkoiden tunnetta niskaan
- Lopuksi, kun asiakas nousi istumaan hoitopöydälle, yläniskassa voimakasta kipua ja niin voimakas huimaus, että asiakkaan oli mentävä takaisin makuulle. Hänen täytyi tukea oikeaa puolta yläniskasta kädellään jatkuvasti. Yritti hetken kuluttua uudestaan ylös, mutta sama oirekuva toistui ja hän kävi jälleen selinmakuulle. Tällä kertaa oli pidempään makuulla, pystyi lopulta istumaan ja pukeutumaan autettuna.
- **C-rangan MRI:** dens on oikealla, ja jkv auki c1/2, c1/2 mol puolin nivelpinnat eivät ole kohdakkain, c1 taaempana, ei chiaria, clivo ax kulma: 133 astetta, dens mahd. epäsymm.



©Hanna Markkula

Case 4: Anamneesi + kliininen tutkiminen + MRI

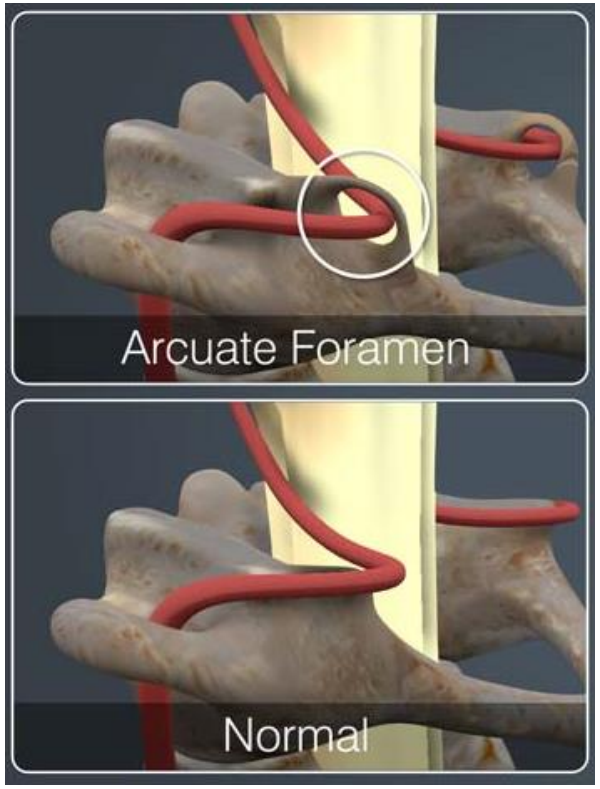
- Kliinisen tutkimisen perusteella selkeä yläniskaperäinen toimintahäiriö ja yläniskan stabiliteetin tutkiminen aiheuttaa laajemmin oireita. Näin voimakkaiden oireiden provosoituminen kertoo siitä, että yläniskassa on voimakas instabiliteetti
- → Viittaa alarialigamenttivammaan
- **Dg: T91.8** Muiden määritettyjen kaula- ja/tai vartalovammojen myöhäisvaikutukset
- → Lähete kartiokeilakuvaukseen
- Ei yläniskan man. Käs./ harjoitteita ennen tuloksia. Hoitosuunnitelma kuvauksen perusteella.



©Hanna Markkula

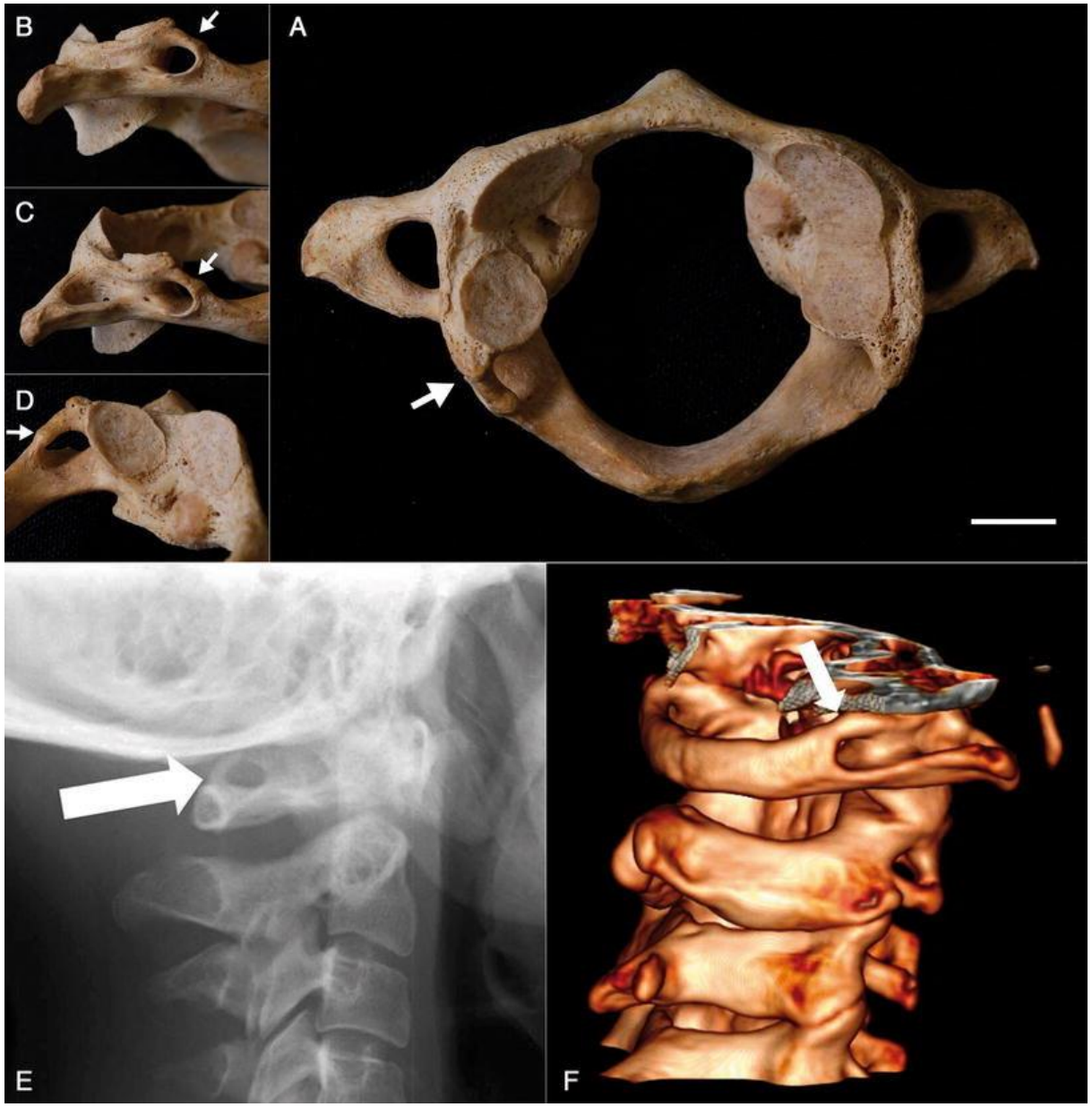
CASE 4: KARTIOKEILA LÖYDÖKSET

1. C1: Arcuate foramen (ponticulus posticus) eli Kimmerlen anomalia
2. Oik. a vertebralis heikompi kuin vas.



shimspine.com

Images of the arcuate foramen, indicated by white arrows. a Superior view of an atlas with a left complete AF, white bar 1 cm. b Posterolateral view of the AF. c Superior posterolateral view of the AF and the transverse foramen of the atlas. d Superomedial view of the AF. e A case of unilateral AF in a lateral cephalogram. f A case of bilateral AF in a CT scan



Rios 2017

©Hanna Markkula

Edukaatio/ toiminnallinen harjoittelu. **Soveltuu kaikille**

Yleinen edukaatio

- Tietoa S-GJH:sta ja UCI:stä
- “Safety netting”: Red Flags, signs & symptoms-> välitön/ kiireellinen jatkohoito tai lähete, toimintaohjeet (esim. kaulatuen käyttö)

Asento/ryhti- ja kehomekaniikka, edukaatio

- Istuma-, seisoma- ja nukkuma-asento, positioning ja vartalon tukeminen
- Kehotietoisuus ja mindfulness eri asennoissa (istuminen, seisominen, makaaminen)
- Niskan liikkeiden välttäminen tai rajoittaminen, jos pienen liikelaajuuden liikkeet ovat turvallisia
- Toiminnallinen harjoittelu asentoa/ryhtiä ja nivelten suojaamista varten keskeisten ADL-toimintojen aikana, kuten peseytyminen, hampaiden harjaus, hiusten harjaus, hiusten pesu, nukkumisasennot, piilolinssien asettaminen, syöminen jne.
- Kehomekaniikka, ergonomia, nivelten suojaaminen, pacing
- Ortoosit ja tukipohjalliset tarpeen mukaan alaraajoissa ja lannerangassa, jotta kaularangalla vakaa pohja
- Jalkineiden merkitys rangan linjaukseen



Kiputiede ja kivun itsehoito

- Rentoutuminen, autonomisen hermoston tasapainottaminen (ei sisällä niskan liikettä)
- Hengitys, esim. palleahengitys tai hidas hengitys
- Kipuneurologinen koulutus, katastrofoinnin huomioiminen, harkittu kielenkäyttö turvallisuuden tunteen lisäämiseksi
- Itsehoidon "työkalupakki": esim. kivunhoitostrategiat (esim. lämpö, kylmä, TENS, kipulääkitys, rentoutuminen, positiivinen ajattelu jne.)

Kaulatuki (tarvittaessa)

- Edukaatio kaulatuen käytöstä: miten puetaan, kuinka usein/ milloin käytetään (esim. ADL-toimintojen, pahenemisvaiheen ja autolla matkustamisen aikana)
- Kovan tai pehmeän kaulatuen sovittaminen yksilöllisesti

Russek 2023

©Hanna Markkula



Edukaatio/ toiminnallinen ergonomia

- Toiminnallinen ergonomia
- Suhteessa toiminnan vaatimuksiin - vuodepotilas vs. työssä käyvä
- Vaikea instabiliteetti: opastetaan potilasta informoimaan terveydenhuollon ammattilaisia kaularangan instabiliteetista, esim. kaulatuen käyttäminen olkapääleikkauksen aikana
- Katsominen suoraan peiliin asennonhavainnointia varten (Ei fleksio/ekstensio/ sivutaivutus), esim. hiusten föönaaminen
- Elektroniikan käyttö: kylkimakuulla, tuki laitteen pitämiseen, kännykkä silmien korkeudella, Belly button -sääntö
- WC-käynnit: ponnistamisen välttäminen, apuvälineet
- Pukeutuminen: pukeutumiskeppi, joustavat kengännauhat, pitkä kenkälusikka yms.

Russek 2023

©Hanna Markkula

Kaikille soveltuvat interventiot



Manuaalinen terapia

- TH- ja L-ranka, lapaluut, ala- ja yläraajat: Varovainen myofaskiaalinen/ triggerpisteiden käsittely tai neuromuskulaariset inhibitiotekniikat
- Manuaalinen terapia C-rangan alueelle: vain S-GJH/UCI-asiantuntijat

Motorinen kontrolli

- Jotkut eivät kestä motorisen kontrollin harjoittelua edes etäällä C-rangasta
- Harjoittelu niska, vartalo ja raajat tuettuina, neutraaliasennossa
- Silmänliike- ja lihastenergiatekniikat
- Lantion ja L-rangan stabiliteettiharjoittelu; lantion neutraaliasento, C-ranka linjassa, tuettuna
- Kaularangan motorisen kontrollin harjoittelu, lähellä keskilinjaa
- Selinmakuulla pää tuettuna scapulan asentoharjoitteet "safe zone -alueella", kylkimakuulla pää ja käsivarsi tuettuna

Aerobinen harjoittelu

- Esim. Motomed, matalassa alkuasennossa polkeminen (jos ei viitteitä neuraalitensiosta / tethered cord)

Russek 2023

©Hanna Markkula



Voimakas ärtyvyys: vältettävät interventiot

- Manuaalinen terapia C-rangan alueelle: vain S-GJH/UCI-asiantuntijat
- Jotkut potilaat eivät siedä mitään C-rangan liikkeitä, edes leuan sisäänvetoa (chin tuck) eivätkä mitään manuaalista terapiaa
- Harjoitukset, joihin liittyy kohtalaisia tai suuria C-rangan liikkeitä, kuten kaularangan ROM
- Isometriset harjoitteet, joissa on enemmän kuin minimaalinen voima
- Kaularangan aksiaalinen kuormitus (paino pään päällä) tai häiriötekijät (manuaalinen tai mekaaninen).
- Asennot, jotka aiheuttavat kaularangan alueelle neuraalitensiota (esim. lantion tilt joillakin potilailla) tai isometristä kuormitusta (esim. konttausasento)

Russek 2023

©Hanna Markkula

Interventiot:
Kohtalainen ärtyvyys.
Aloitetaan voimakkaan ärtyvyyden interventioilla plus…edetään näihin



Russek 2023

Edukaatio/ toiminnallinen harjoittelu

- Asennonhallinta ADL- ja IADL, kääntyminen, kyykistyminen, kevyiden esineiden työntäminen/vetäminen, rotaatiosuuntainen core-harjoittelu pystyasennossa, kevyet kotityöt, nostaminen…

Motorinen kontrolli ja voimaharjoittelu

- Proprioseptiikka, motorinen kontrolli, stabilointi ja voimaharjoitukset aloitetaan yleensä C-rankaa etäämmältä (kaulatuki voi olla tarpeen)
  - Alaraajat/ olkapäät ja lapaluut/ TH-ranka/ lantio ja lanneranka, lantionpohja, lonkka
- Proprioseptiikan, motorisen kontrollin ja stabiloinnin harjoittelu C-rangan kivuttomalla alueella
- C-rangan varovainen aksiaalinen kuormitus (max. 450 g), jos potilas sietää
- Matalan kuormituksen C-rangan isometriset harjoitteet, pinnallisten lihasten deaktivoimiseksi

Manuaalinen terapia

- VÄLTÄ aggressiivista pehmytkudosten tai nivelten manuaalista terapiaa C-rangan alueella
- Ei C-rangan manipulaatiota eikä traktiota
- 1. costa, TH-ranka, AC- ja SC-nivel, varovainen käsittely, C1 & C2 -käsittely vain, jos terapeutti koulutettu
- Pehmytkudostekniikat C-rangan lihasspasmiin, fysiologinen quieting, erityisesti TH-rangan yläosa ja occiput

Aerobinen

- Esim. Motomed, matalassa alkuasennossa polkeminen (jos ei neuraalista tensiota, esim. Tetehered cord), kävely

©Hanna Markkula

Interventiot:
Vähäinen ärtyvyys.
Kaikki kohtalaisen/ voimakkaan ärtyvyyden soveltuvat plus nämä…



Edukaatio/ toiminnallinen harjoittelu

- Työhön liittyvä toiminnallinen harjoittelu, raskaammat kotityöt, puutarhanhoito jne.
- Urheilulajikohtainen harjoittelu, johon liittyy varotoimia, kuten kontaktilajien välttäminen

Manuaalinen terapia

- Lihasenergiatekniikat kaularangan alueelle

Motorinen kontrolli ja voimaharjoittelu

- Proprioseptiikka ja motorinen kontrolli käyttäen suurempia kaularangan liikkeitä
- Ranka-pää-koordinaatio, pää-silmä-koordinaatio, eye-balance
- Kaularangan voimaharjoittelu
- Paluu toimintoihin / urheiluharjoituksiin, jos potilas sietää

Aerobinen harjoittelu

- Esim. kävely, matalassa asennossa tai pystyasennossa polkeminen, jotkut sietävät juoksua, uintia, voimistelua varotoimin tai ilman varotoimia

Russek 2023

©Hanna Markkula



Lievän instabiliteetin hoito

- Kaularangan ja yläselän vahvistaminen, jos provosoi oireita, aloita alaselästä tai hartiaseudusta
- Alaselkä ja keskivartalo:
  - transversus abdominiksen aktivointi hengityksen avulla, edetään keskivartalon aktivointiin ja stabilointiin alaraajojen liikkeiden avulla, edetään pystyasentoon/toiminnalliseen harjoitteluun
- Lantionpohjan vahvistaminen & keskivartalon stabilointi
- Hartiarengas (lapaluu ja olkapää)
- Manuaalinen terapia lihasspasmeihin
  - kaularangan paraspinaalilihakset, sternocleidomastoideus, trapeziuksen yläosa, rintalihakset, leukalihakset
- Lantion, alaselän jne. ongelmat
- Kaularangan isometriset harjoitteet (staattiset jännitykset)
- Konttausasennossa yläraajan (+ myöh. alaraajan) liikkeet, jos niska riittävän vahva
- Kohdennetut venytykset/ nivelten suojaaminen (esim. rintalihakset)
- Trapeziuksen yläosan yliaktiivisuuden väh. tai vahvistaminen/aktivointi (jos ylivenyttynyt)

Russek 2023

©Hanna Markkula



Koko kehon motorinen kontrolli

- Vakautetaan ”pohja”
- Stabiliteetti
- Korjataan linjausongelmat jalkateristä alkaen
- Esim. jalkaterän ortoosit, lonkan alueen, keskivartalon voima, lantion asento, alaselän stabiliteetti jne
- Opetetaan kävelemään ”tasaisemmin”, vähemmän rotaatiota ja sivusuunnassa heilumista
- Korjataan polven yliojennusta tai jalkaterän pronaatiota
- Motorisen kontrollin harjoitteet:
  - C-rangan stabilointi yläraajan liikkeen yhteydessä (Laser), kävely peilin edessä: symmetria ja linjaus, virtuaalitodellisuus, taktiilinen feedback, L-rangan motorinen kontrolli

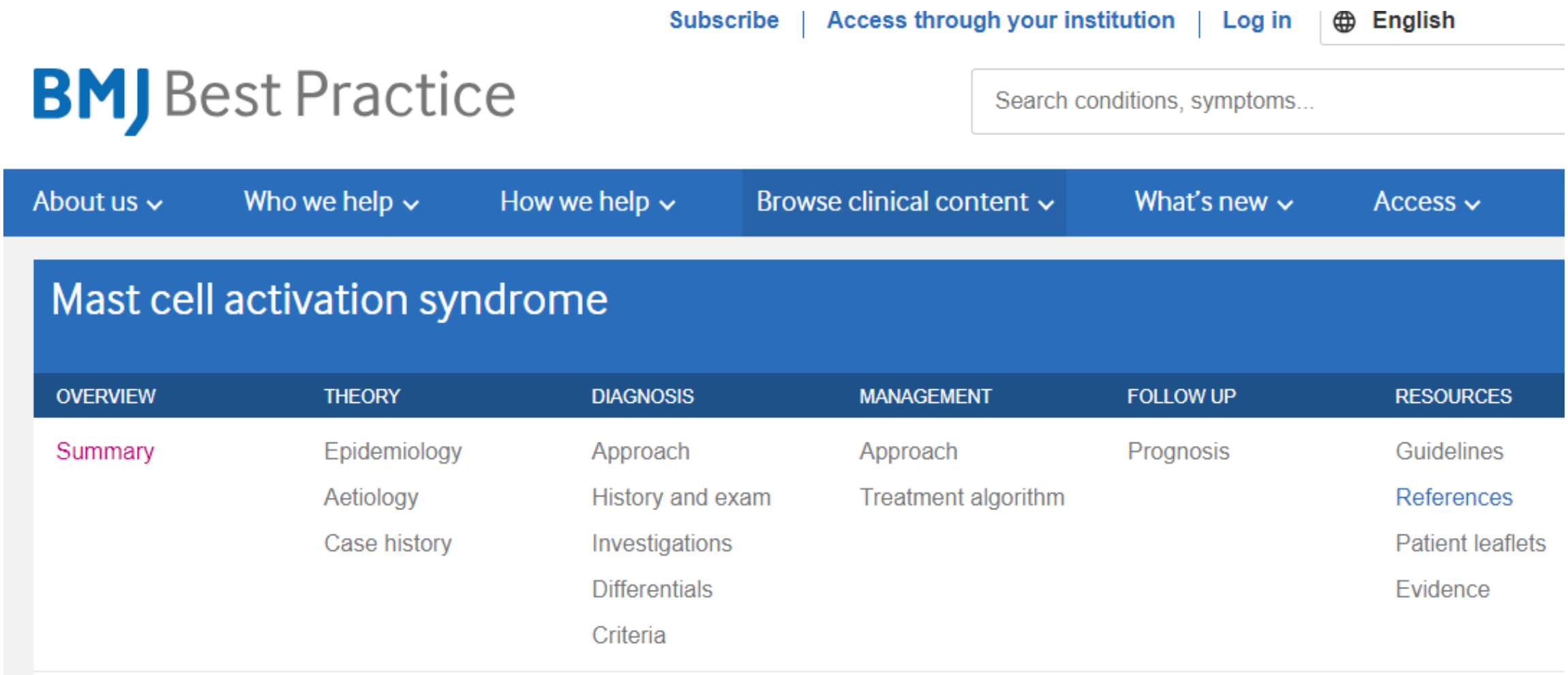
Russek 2023



MCAS

Mast Cell Activation Syndrome / Syöttösolujen aktivaatio-oireyhtymä

©Hanna Markkula



©Hanna Markkula

BMJ Best Practice2023: MCAS

Keskeiset diagnostiset tekijät	Muita diagnostisia tekijöitä	Riskitekijät
• Toistuvat anafylaksiaepisodit • Akuutisti alkavat kardiovaskulaariset oireet ja löydökset syöttösolujen aktivoitumisesta • Akuutit iho-oireet ja löydökset syöttösolujen aktivoitumisesta • Akuutisti alkavat hengitystie-/nenä- ja silmäoireet ja löydökset syöttösolujen aktivoitumisesta	• Neurologiset oireet • TULE-oireet	• Mastosytoosi • Atooppinen taipumus • Aiemmin esiintynyt provosoimaton anafylaksia • Perinnöllinen alfa-tryptasemia

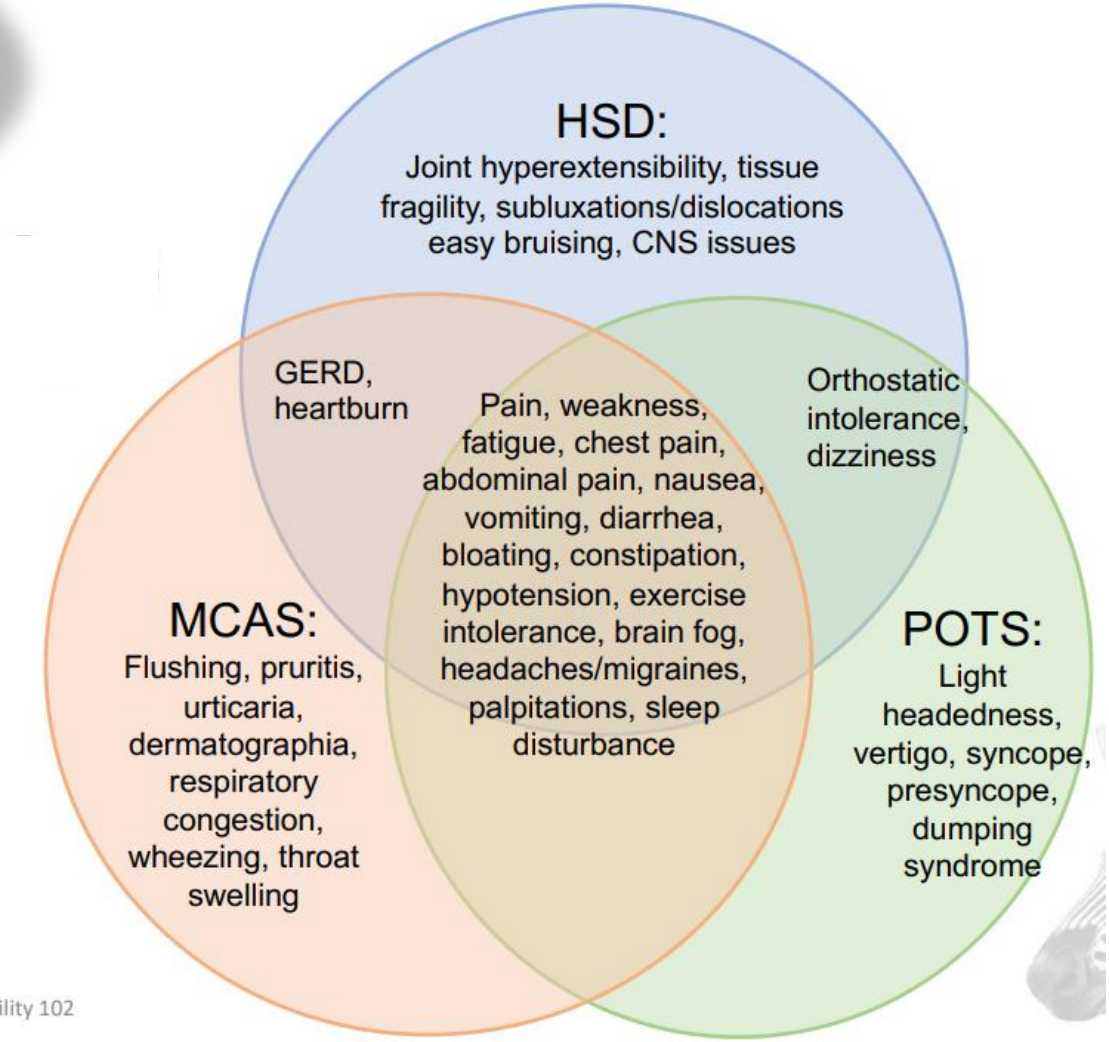
BMJ 2023

©Hanna Markkula

MCAS & POTS & hEDS/HSD

Lue lisää: Russek luentosarja MCAS

- POTS/dysautonomia ja MCAS ovat yleisiä henkilöillä joilla on hypermobiliteettia/ hEDS/HSD
- MCAD voi mahd. korreloida kaularangan instabiliteetin kanssa
- Korkeat tulehdusarvot voivat mahd. lisätä nivelsiteiden laksiteettia
- Huomattava laksiteetti voi kuormittaa vagushermoa, joka säätelee systeemistä tulehdusta ja GI-toimintaa, mikä voi vaikuttaa MCAD:iin



POTS, MCAS ja hypermobiliteetti esiintyvät usein samanaikaisesti:*"The Terrible Trifecta"*

Russek luentodiat

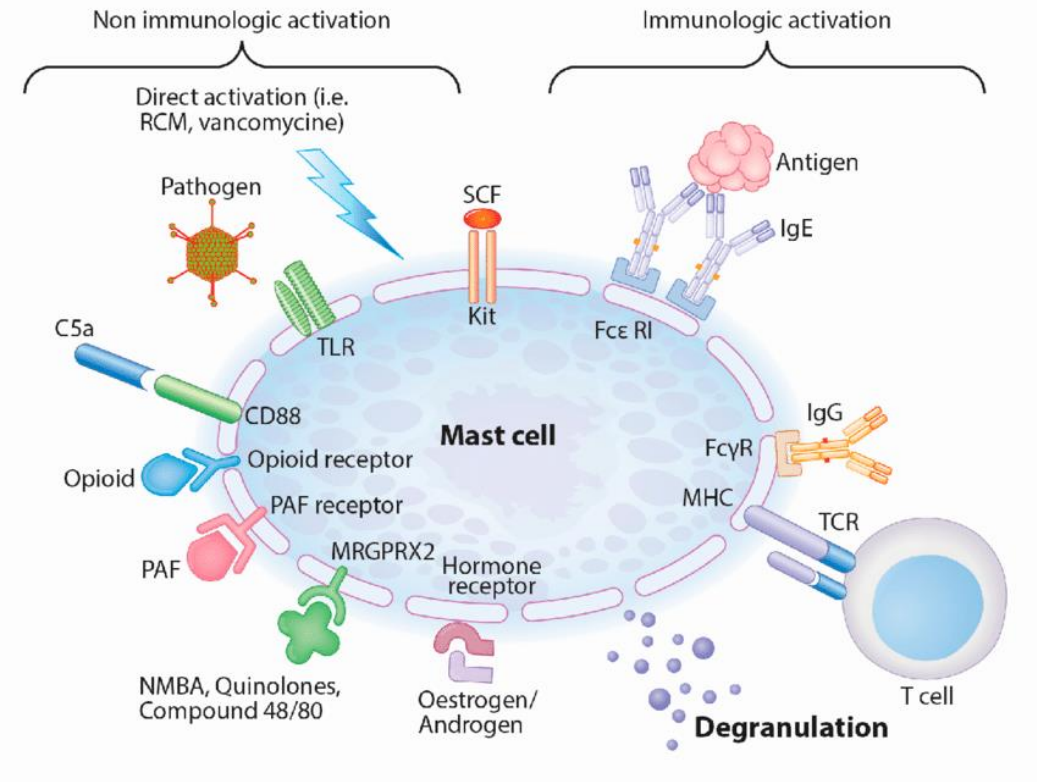
Kuva. Russek luentodiat

©Hanna Markkula

MCAS: Systeeminen oireyhtymä

50%:lla esiintyvät oireet

- **Yleisoireet**: **fatiikki/uupumus/väsyvyys**, kuume, vilunväristykset, laihtuminen, lihominen.
- **Virtsatiet**: interstitiaalinen kystiitti, tiheä virtsaamistiheys.
- **Silmät:** **kutina**, sidekalvon tulehdus.
- **Lymfaattinen**: turvotus
- **Iho:** punoitus, **nokkosihottuma**, ihottuma, turvotus, **kutina**, ihotulehdus, mustelmat
- **Keuhkot:** astma, **hengenahdistus**, yskä, tukkoisuus.
- **Tuki- ja liikuntaelimistö:** **kipu**, **turvotus**, vasospasmi, tunnottomuus, nivelkipu.
- **Ruoansulatuskanava:** **mahalaukun refluksi**, vatsakipu, ripuli, ummetus, intoleranssit, nielemisvaikeudet, gastriitti, **pahoinvointi.**
- **Immunologiset:** yliherkkyysreaktiot, huono paraneminen.
- **Sydän- ja verisuonet:** **takykardia**, rintakipu.
- **Neurologiset:** **migreeni/päänsärky**, aivosumu, paniikkikohtaukset, ahdistus, masennus, unettomuus.
- **Otologiset:** kuulon heikkeneminen, tinnitus.



Arfin 2016, 2021

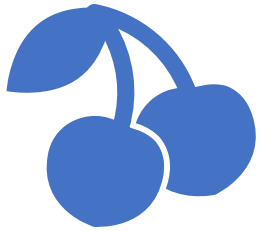
©Hanna Markkula

MCAS – hoidosta MCAS omahoito-ohjeita



Lääkkeet ja lisäravinteet, jotka estävät histamiinia ja muita syöttösolujen välittäjäaineita tai stabiloivat syöttösolujen solukalvoa

Mm. antihistamiinit (H1- ja H2-salpaajat), esim. Telfast yms. ja LTRA-lääkkeiden (leukotriene receptor antagonists/LTRAs), esim. Montelukast yms.



Tärkein lääkkeetön hoitomuoto on tiettyjen yksilöllisten ruokavaliosta ja ympäristöstä johtuvien, syöttösolujen aktivoitumista aiheuttavien triggereiden välttäminen

Tietyt ruoka-aineet (mm. histamiiniton ruokavalio)

Rasitus

Stressi

Lämpötilanvaihtelut

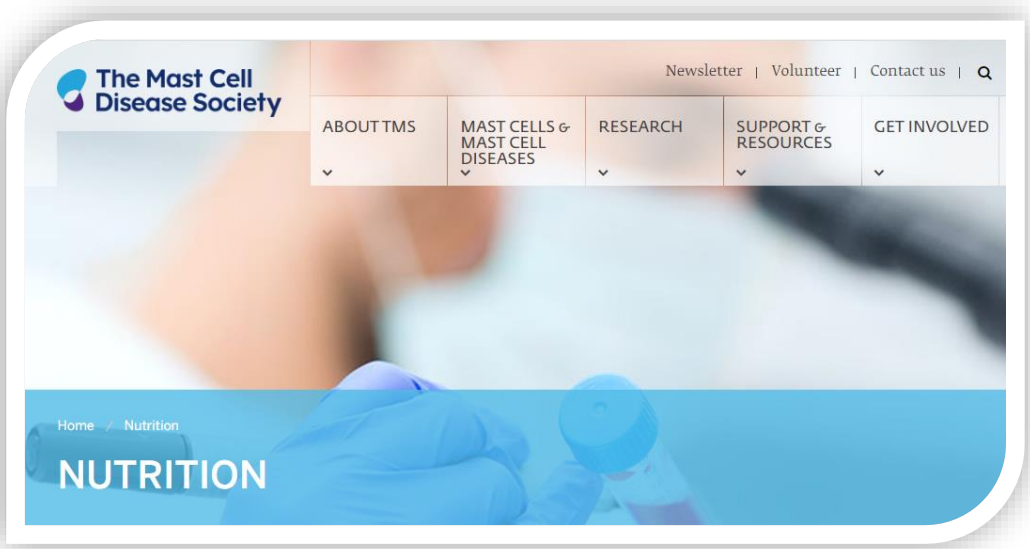
Auringonvalo

Tuoksut…

MCAS: Hoidossa ja kuntoutuksessa tarvitaan moni-ammatillisuutta

BMJ 2023, Arfin 2016, 2021, Mast Cell Diasease Society, Molderings 2011, Russek luennot, Kehon äärellä

©Hanna Markkula



Klikkaa lisätietoon!

- [Medications to Treat Mast Cell Diseases]
- [Low Histamine Diet]
- [Histamine Elimination Diet]
- [Low-Histamine Diets: Is the Exclusion of Foods Justified by Their Histamine Content?]

Review > Diagnosis (Berl). 2020 Apr 22;8(2):137-152. doi: 10.1515/dx-2020-0005.
Print 2021 May 26.

Diagnosis of mast cell activation syndrome: a global "consensus-2"

Lawrence B Afrin [1], Mary B Ackerley [2], Linda S Bluestein [3], Joseph H Brewer [4], Jill B Brook [5],

J Hematol Oncol. 2011; 4: 10.
Published online 2011 Mar 22. doi: 10.1186/1756-8722-4-10
PMCID: PMC3069946
PMID: 21418662

Mast cell activation disease: a concise practical guide for diagnostic workup and therapeutic options

Gerhard J Molderings,[1] Stefan Brettner,[2] Jürgen Homann,[3] and Lawrence B Afrin[4]

Author information · Article notes · Copyright and License information · Disclaimer

Am J Med Sci. 2017 Mar; 353(3): 207–215.
Published online 2016 Dec 16. doi: 10.1016/j.amjms.2016.12.013

Characterization of Mast Cell Activation Syndrome

Lawrence B. Afrin, M.D.,[1] Sally Self, M.D.,[2] Jeremiah Menk, M.S.,[3] and John Lazarchick, M.D.[4]

©Hanna Markkula

MCAS OIREIDEN OMAHOITO

MCAS oireet ovat varsin muuntuvia ja voivat vaihdella paljonkin päivien välillä sekä vuorokauden sisällä. Tämä vaikeuttaa triggereiden havainnointia ja tekemiesi muutoksien vaikutuksen arviointia.



1

Kirjoita oman valintasi mukaan aktiivisuus-/oire-/hyvinvointi-/ravitsemus- päiväkirjaa, jotta pysyt kärryillä mitä muutoksia olet tehnyt ja miten muutokset vaikuttavat vointiisi.

2

Muuta aina yhtä asiaa kerrallaan jos mahdollista





Testaa vähintään kahden viikon ajan:

3

- Jos hyödyt, jatka käyttöä ja muuta tarvittaessa seuraava asia.
- Jos oireet pahenevat tai muutos ei tunnu auttavan, jätä kokeilu, pidä viikon tauko ja arvioi vielä uudelleen oliko muutoksesta hyötyä/haittaa/ei vaikutusta.

4

Kärsivällisuus palkitaan, jokainen tekemäsi muutos saattaa olla vain pieni osa kokonaisuutta



Kehon äärellä

©Hanna Markkula



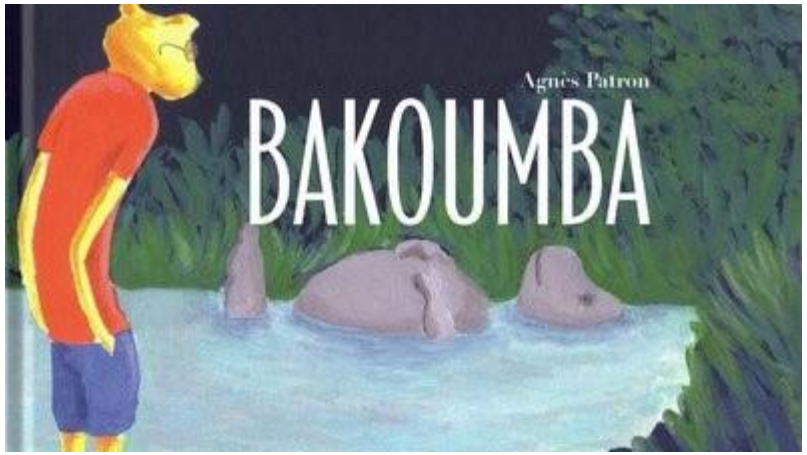
Lapset ja nuoret



©Hanna Markkula

Lasten ja nuorten erityistarpeet

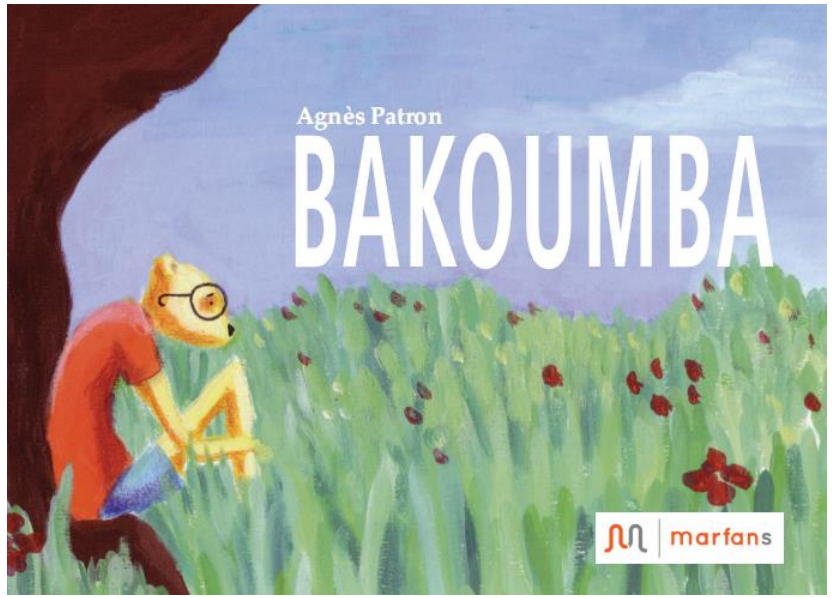
- Kuntoutustarpeen arviointi
- Fyysinen, psyykkinen, sosiaalinen toimintakyky
- Moniammatillisuus
- Liikunta- ja toimintakyvyn ja motorisen kehityksen tukeminen
- Lääkäri, pitkäaikainen hoitosuhde ja seuranta (sydän yms seuranta)
- Fysio- ja toimintaterapia, liikunta- ja toimintakyvyn arviointi ja seuranta
- Yksilöllinen, oireenmukainen kuntoutus, jossa huomioidaan lapsen/ nuoren ikä ja kehitystaso
- Ortoosien ja apuvälineiden tarpeen arvio
- Lapsen/ nuoren ja perheen tukeminen ja neuvonta
- Koulun/ päiväkodin henkilökunnan neuvonta
- Nuoren hoidon jatkuvuudesta huolehdittava, kun siirrytään aikuisten palveluihin.
- Rohkaisu ja opastus liikkumaan ja leikkimään sairauden rajoissa monipuolisesti
- Miten osallistua liikuntaan ja leikkiin ja saada iloa, onnistumisen kokemuksia ja sosiaalisia kokemuksia turvallisesti?
- Rajoitukset & mahdollisuudet > Millaista liikuntaa diagnosoitu lapsi/ nuori voi harrastaa pitkäaikaisesti?
- Miten tukea nuorta kilpaurheilijaa, jolla diagnosoidaan EDS, HSD, Marfan tai sen kaltainen sairaus? Henkinen tuki, vertaistuki…
- **Elämässä tulisi olla jotain mukavaa! Sopivan haastava liikunta, musiikki, taide…**



©Hanna Markkula

Koulun/ opiskelun tukeminen

- **Linkkejä HSD- ja EDS-lasten ja nuorten koulunkäynnin tukemiseen**
- Koulunkäyntiä/ opiskelua tukeva yksilöllinen suunnitelma, luodaan yhdessä perheen ja lapsen/nuoren sekä kouluyhteisön ja koulu- tai opiskeluterveydenhuollon kanssa, tarpeen mukaan erikoissairaanhoidon konsultaatio
- **Koulun/ opiskelun tukeminen**
  - Henkilökunnan ja kanssaopiskelijoiden/ päiväkotiryhmän informointi
  - Yksilöllinen opintosuunnitelma, joustava osallistuminen
  - Hiljainen lepopaikka, jos fatiikkia
  - Hissi tai muut apuvälineet liikkumiseen kerrosten välillä
  - Liikuntaan osallistumisen yksilöllinen muokkaaminen
  - Joustavuus aikatauluissa
  - Mahdollisuus käyttää elektronisia laitteita
  - Muistiinpanot opettajalta tai toverilta
  - Lupa syödä välipaloja
  - Sopiva tuoli, pulpetti, välineet
  - Kirjoittamisen apuvälineet





EDS & HSD

Symptoms & Signs, Uro- ja gyn. ongelmat, leikkaukset

©Hanna Markkula

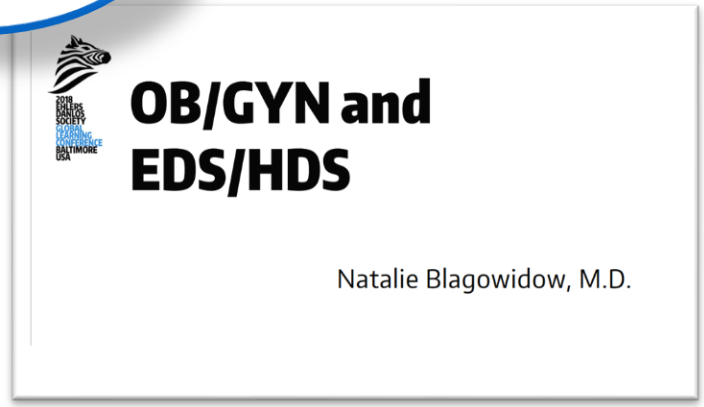
Uro- ja gynekologiset ongelmat EDS/HSD:ssä

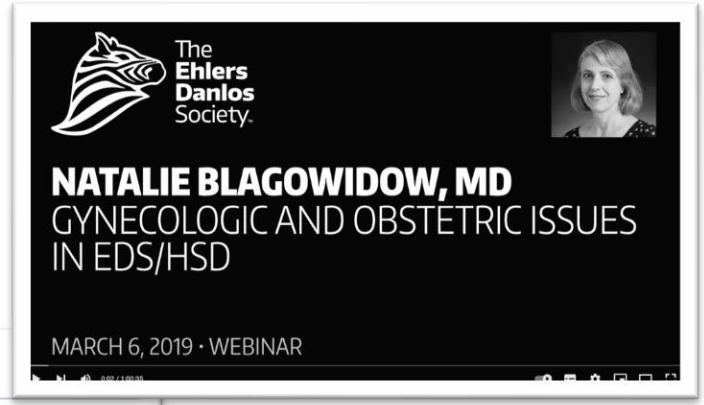
1) OB/GYN and EDS/HSD luentodiat 2018
2) Webinaari: Natalie Blagowidow - Gynecologic and Obstetric Issues in EDS and HSD
3) Urogenital and pelvic complications in the Ehlers-Danlos syndromes and associated - hypermobility spectrum disorders: A scoping review

Klikkaa lisätietoon!

- Verenvuodot
- Erittäin runsaat kuukautiset
- Dysmenorrea
- Vulvodynia/Dyspareunia
- Endometrioosi
- Lantiorenkaan ja lantion alueen kipu ja instabiliteetti
- Pubic symfyysin dysfunktio
- Lantionpohjan heikkous
- Lantionpohjan laskeuma
- Lantionpohjan prolapsi
- Kystoceele, virtsarakon laajentuma, inkontinenssi
- Peräsuolen prolapsi
- Syöksysynnytys…

Ongelmia myös miehillä: Erektiovaikeudet, lantionpohjan, peräsuolen prolapsit, rakon ja suolentoiminnan ongelmat…





6 |. CONCLUSION (Gillian 2019)

While there has been a significant increase in reporting on urogenital and pelvic complications of EDS within the past decade, the literature remains saturated with case reports and series and observational studies in which statistical insights and generalizability are limited. While specific recommendations cannot be made based on the results of this review, the overall findings do suggest that clinicians should have an elevated index of suspicion for urogenital complications in patients with EDS or HSD. The lack of rigorous studies on complication prevalence or risk represents a significant area of need and important opportunity for future research.

Blagodinow 2018. 2019, Gillian 2019

©Hanna Markkula



Long COVID disproportionately affects premenopausal women, but relatively few studies have examined Long COVID's impact on female reproductive health. We conduct a review of the literature documenting the female reproductive health impacts of Long COVID which may include disruptions to the menstrual cycle, gonadal function, ovarian sufficiency, menopause, and fertility, as well as symptom exacerbation around menstruation. Given limited research, we also review the reproductive health impacts of overlapping and associated illnesses including myalgic encephalomyelitis/chronic fatigue syndrome (ME/CFS), postural orthostatic tachycardia syndrome (POTS), connective tissue disorders like Ehlers-Danlos syndrome (EDS), and endometriosis, as these illnesses may help to elucidate reproductive health conditions in Long COVID. These associated illnesses, whose patients are 70%–80% women, have increased rates of dysmenorrhea, amenorrhea, oligomenorrhea, dyspareunia, endometriosis, infertility, vulvodynia, intermenstrual bleeding, ovarian cysts, uterine fibroids and bleeding, pelvic congestion syndrome, gynecological surgeries, and adverse pregnancy complications such as preeclampsia, maternal mortality, and premature birth. Additionally, in Long COVID and associated illnesses, symptoms can be impacted by the menstrual cycle, pregnancy, and menopause. We propose priorities for future research and reproductive healthcare in Long COVID based on a review of the literature. These include screening Long COVID patients for comorbid and associated conditions; studying the impacts of the menstrual cycle, pregnancy, and menopause on symptoms and illness progression; uncovering the role of sex differences and sex hormones in Long COVID and associated illnesses; and addressing historical research and healthcare inequities that have contributed to detrimental knowledge gaps for this patient population.

©Hanna Markkula

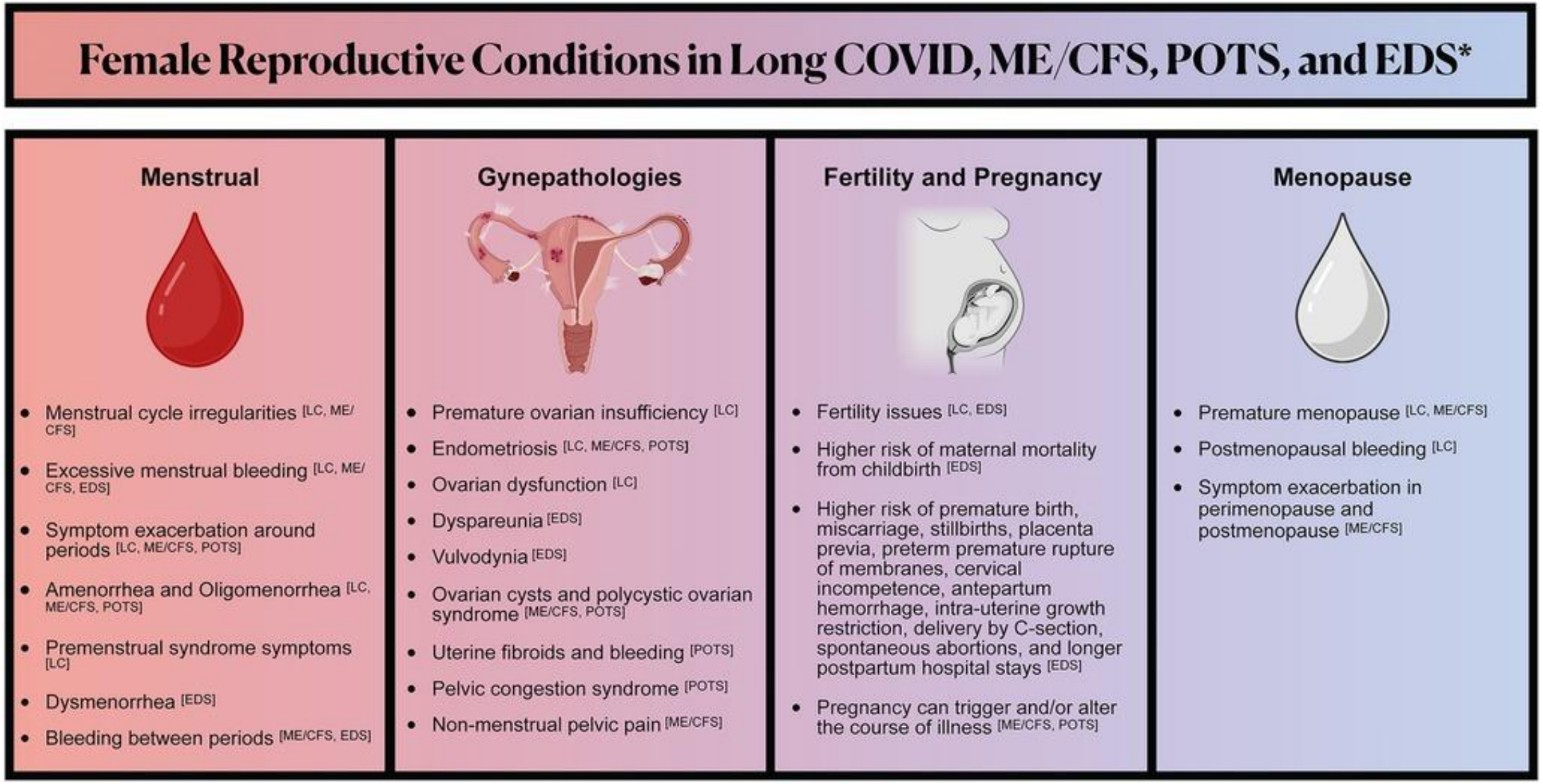


FIGURE 1. Illustrates the reproductive symptoms and conditions that may be associated with Long COVID, myalgic encephalomyelitis/chronic fatigue syndrome (ME/CFS), postural orthostatic tachycardia syndrome (POTS), and Ehlers-Danlos Syndrome (EDS). Reproductive symptoms and conditions in illnesses associated with Long COVID are highlighted to help elucidate knowledge gaps in Long COVID reproductive health. *The lists of symptoms and conditions represented are non-exhaustive and reflect what is discussed in this literature review. There are relevant gaps in reproductive health research in all of the conditions represented.

Pollack 2021



Case 5

EDS-potilaan kirurgia

©Hanna Markkula

EDS/HSD: Leikkaushoidon mahdolliset riskit ja leikkauksissa huomioitavia asioita

- EDS:ää tai HSD:tä (sekä geneettisiä aortta- ja sidekudossairauksia kuten Marfan Loeys-Dietz), sairastavan leikkauksissa on aina tavallista korkeampi riski komplikaatioihin.
- Komplikaatiot voivat olla jopa hengenvaarallisia.
- Konservatiivisen hoidon tulisi aina olla ensisijainen operatiiviseen hoitoon nähden.
- Vaskulaarinen EDS (vEDS): Erityisen suuret hengenvaarallisten leikkauskomplikaatioiden riskit! Kirurgisia toimenpiteitä tulisi mahdollisuuksien mukaan välttää
- Kirurginen hoito on silti joskus paras vaihtoehto



Laserna 2021, Lohkamp 2022, Castori 2012, EDNF 2009, Hakim 2013, Shirley 2012, Wiesmann 2014

©Hanna Markkula

Case 5
Dg:hEDS







- Kävelykiskon avulla kävely
- Ilman kiskoa kävely ei onnistu lainkaan, seinistä/huonekaluista tukea ottaen muutama askel onnistuu
- Vedessä kävely hyvin haastavaa, allaskävelyä harjoitellaan fysioterapiassa. Altaaseen pääsy ja poistuminen erittäin haastavaa, avustettava tässä
- Oik. Lonkan dysplasia -> keinonivel
- Mol. olkanivelet luudutettu ->
  - Ei voi käyttää rollaa/ kyynärsauvoja, pt:llä kelaaminen ei onnistu

©Hanna Markkula







Kävely onnistuu huterasti kävelykiskon avulla. Ilman kävelykiskoa kävely ei onnistu.

Case 5
Dg:hEDS

Lue lisää Hannastiinan ajatuksista!
Kiinteyttävä vaikutus -blogi

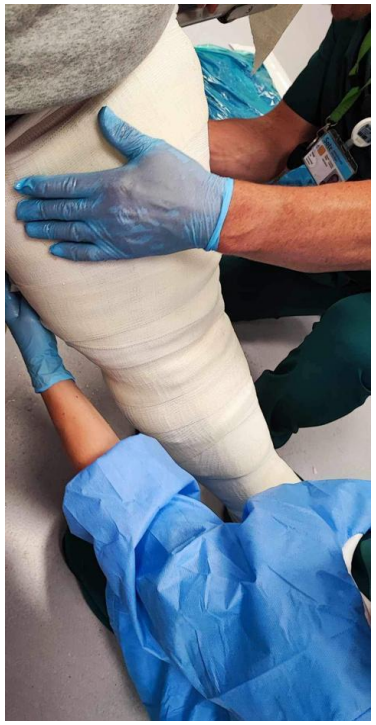
Mulla kävelyä ei voi nyt harjoittaa muuten kuin vedessä... Allasterapiassa on aina sen hetken kunnon mukaisia harjoitteita, vaihdellen monipuolisesti. Myös sitten ihan rentoutumistakin. Kuivan maan harjoitteissa fysiatrit toivoo aina progressiivista harjoittelua, mutta se ei oo todellakaan mahdollista nykykunnossa, kun on tosi hankalia nivelten tilanteita. Nytkin esim. oikea AC-nivel rusahtelee/subluksoituu (luudutuksen jälkeen alkanut hankalampi tilanne), ja sit tuo vas. polvi on hirvee, ja oikea nilkka. Oon sen oikean nilkan telonut lokakuussa, ja polvessa vanhat vauriot + myös sen teloin reilu viikko sitten. Lisäksi lonkkaongelmat ym. Ja kun en voi käyttää kyynärsauvoja, rollaa tms., alkaa olla aika rajoittunutta touhua 😐

Aika paljon on siis ollut nyt kuivan maan fysiossa myös manuaalisia käsittelyitä. Sit teen kotona sängyssä iltaisin jonkin verran aina erilaisia harjoitteita, polven nostoja, lantion kippauksia ja nostoja esim.

©Hanna Markkula

Case 5







- Kävely “kokeilukipsin” avulla
- Harkitaan vas. polven luudutusta

©Hanna Markkula

Case 5
Dg:hEDS

Muutama askel onnistuu kokeilukipsin kanssa ilman apuvälineitä/ kävelykiskoa huterasti varmistettuna.






©Hanna Markkula

EDS-potilaan kirurgiassa huomioitavaa

- EKG ja sydämen toiminnan tutkiminen (mm. mitraaliläpän vuoto/ prolapsi yms.)
- Verenvuototaipumuksen arviointi, tarvittaessa hyytymishäiriöyksikön lääkärin konsultaatio ja tarvittavat varotoimet, esim. Caprilon-lääkitys ja potilaan verityyppiä vastaavien verivalmisteiden tilaaminen leikkausta varten, suonensisäinen lääkitys tarvittaessa)
- Epiduraalipuudutuksessa normaalia useammin poikkeava vaste
- Selkäydinpuudutuksessa normaalia useammin poikkeava vaste ja aivo-selkäydinnesteen vuotoriski
- Muissa puudutuksissa normaalia useammin poikkeava vaste
- Potilaan asettelu ja käsittely leikkauspöydällä varovasti ja huolellisesti siten, että huomioidaan nivelten hypermobiliteetti ja ihon hauraus
- Varottava nivelten dislokaatioita (erityisesti niska, olkanivelet, lonkkanivelet, leukanivelet, polvinivelet) sekä hermojen venytysvammoja
- Anestesiassa huomioitava mm. dysautonomia! (mm. POTS eli posturaalinen ortostaattinen takykardiasyndrooma, OI eli ortostaattinen intoleranssi ja muut verenpaineen säätelyn häiriöt)
- Invasiivisissa toimenpiteissä huomioitava kudosten, limakalvojen ja verisuonten lievä hauraus (joskus tarvitaan esim. lapsille tarkoitettuja instrumentteja, jotta vältytään vaurioittamasta kudoksia, erityisesti vaskulaari EDS-potilaan kohdalla)
- Tikkien pysymisessä saattaa ilmetä ongelmia hauraiden kudosten vuoksi, suositellaankin tikkien poistoa vasta 2x normaalia pidemmän ajan kuluttua
- Huomioitava haavojen ja kudosten normaalia hitaampi ja epätäydellinen paraneminen
- Komplikaatioriskin vuoksi potilasta tulisi seurata osastolla post-operatiivisesti normaalia pidempään (vuotoriski, tikkien repeytymisriski ym.)

Laserna 2021, Lohkamp 2022, Castori 2012, EDNF 2009, Hakim 2013, Shirley 2012, Wiesmann 2014

©Hanna Markkula

Vaskulaarista EDS:aa (vEDS) sairastavan kirurgia. Kaikkien ed. diassa mainittujen lisäksi huomioitava

- Erityisen suuret hengenvaarallisten leikkauskomplikaatioiden riskit! Kirurgisia toimenpiteitä tulisi mahdollisuuksien mukaan välttää. Joissain harvoissa tapauksissa lääkäri saattaa suositella kirurgista toimenpidettä verisuonen tai vaurioituneen nivelen korjaukseen. Oireyhtymää sairastavien verisuonet ja ontelomaiset elimet ovat hauraita ja helposti repeytyviä. Tästä syystä kirurgista ehkäisevää toimenpidettä suositellaan vain, kun potilaalla on riski hengenvaaralliseen verenvuotoon. Valtimoiden varjoainekuvaus on tehtävä erittäin varovaisesti ja vain, kun on selvitettävä hengenvaarallisen verenvuodon paikka suonen vaurioitumisen vuoksi.
- Potilasta hoitava tiimi on informoitava leikkaukseen liittyvistä erityisriskeistä
- Potilaan veriryhmää vastaavat verivalmisteet oltava saatavilla
- Tarpeettomia invasiivisia toimenpiteitä vältettävä. Invasiivisissa toimenpiteissä huomioitava kudosten, sisäelinten ja verisuonten huomattava hauraus (usein tarvitaan esim. lapsille tarkoitettuja instrumentteja, jotta vältytään vaurioittamasta kudoksia, toimenpiteet suoritettava erittäin varovasti siten, että vältetään kudosten venytystä ja aiheuttamatta painetta verisuonistolle) Valtimovuoto voi syntyä ilman erityistä syytä
- Huomattava verenvuodon riski. Potilasta seurattava leikkauksen aikana ja jälkeen huolellisesti
- Mikäli potilaalla ilmenee äkillistä rinta- tai vatsakipua, tulee toimia välittömästi ja selvittää mahdollinen valtimo- tai sisäelinrepeämä MRA, MRI tai TT-kuvauksella
- Komplikaatioriskin vuoksi potilasta tulisi seurata osastolla post-operatiivisesti normaalia pidempään (vuotoriski, tikkien repeytymisriski yms.)
- Kotiutusvaiheessa potilasta tulee ohjeistaa hakeutumaan välittömästi päivystykseen, mikäli ed. mainittuja oireita ilmenee ja kertomaan päivystykseen saapuessaan sairastavansa vaskulaarista EDS:ää

Laserna 2021, Lohkamp 2022, Castori 2012, EDNF 2009, Hakim 2013, Shirley 2012, Wiesmann 2014

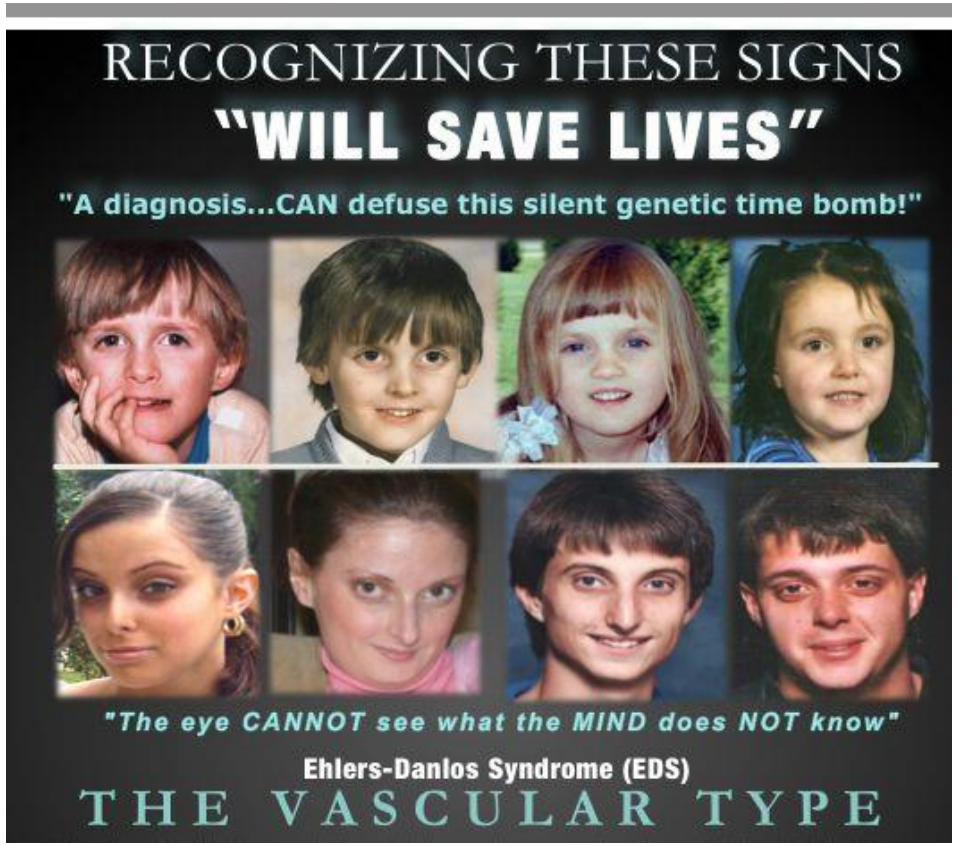


Vaskulaarinen EDS (vEDS)
EDS ja HSD 2017 diagnostiset kriteerit

©Hanna Markkula

Vaskulaarinen Ehlers-Danlosin oireyhtymä (vEDS)

- Harvinainen perinnöllinen sidekudossairaus
- **Alidiagnosoitu** (prevalenssi arviolta: 1/50 000-1/200 000)
- EDS:n alamuodoista vakavin
- Hengenvaarallisia komplikaatioriskejä
- Tunnistaminen ja seuranta tärkeää → **Will save lives!**
- Merkittävimmät terveysongelmat verisuonistossa
- Tyypilliset piirteet
  - Verisuonten dissekoitumat (=valtimon tai aortan sisimmän seinämäkerroksen repeämä) ja repeämät
  - Ohut, läpikuultava iho ja mustelma-alttius
  - Osalla potilaista tyypilliset kasvojen piirteet (ohuet huulet, ylähuulen reunasta sierainten tyveen ulottuva keskikouru, pieni leuka, ohut nenänselkä, suuret silmät)
  - Valtimoiden, suolikanavan ja/ tai kohdun hauraus
  - Ilmarinta, ilma-veririnta
  - Suolikanavan puhkeamiset, elinten repeämät, mm. kohdun repeämä raskauden aikana



The American Journal of Medical Genetics 2017, Byers 2019, Invalidiliitto

©Hanna Markkula

The International Consortium on Ehlers-Danlos Syndromes & Related Disorders
In Association with The Ehlers-Danlos Society

Diagnostic Criteria for Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome (hEDS)

This diagnostic checklist is for doctors across all disciplines to be able to diagnose EDS

Distributed by The Ehlers Danlos Society.

Patient name: _____ DOB: _____ DOV: _____ Evaluator: _____

The clinical diagnosis of hypermobile EDS needs the simultaneous presence of all criteria, 1 ***and*** 2 ***and*** 3.

CRITERION 1 – Generalized Joint Hypermobility

One of the following selected:

- ☐ ≥6 pre-pubertal children and adolescents
- ☐ ≥5 pubertal men and woman to age 50
- ☐ ≥4 men and women over the age of 50

Beighton Score: ____/9



If Beighton Score is one point below age- and sex-specific cut off, two or more of the following must also be selected to meet criterion:

- ☐ Can you now (or could you ever) place your hands flat on the floor without bending your knees?
- ☐ Can you now (or could you ever) bend your thumb to touch your forearm?
- ☐ As a child, did you amuse your friends by contorting your body into strange shapes or could you do the splits?
- ☐ As a child or teenager, did your shoulder or kneecap dislocate on more than one occasion?
- ☐ Do you consider yourself "double jointed"?

CRITERION 2 – Two or more of the following features (A, B, or C) must be present

Feature A (five must be present)

- ☐ Unusually soft or velvety skin
- ☐ Mild skin hyperextensibility
- ☐ Unexplained striae distensae or rubae at the back, groins, thighs, breasts and/or abdomen in adolescents, men or pre-pubertal women without a history of significant gain or loss of body fat or weight
- ☐ Bilateral piezogenic papules of the heel
- ☐ Recurrent or multiple abdominal hernia(s)
- ☐ Atrophic scarring involving at least two sites and without the formation of truly papyraceous and/or hemosideric scars as seen in classical EDS
- ☐ Pelvic floor, rectal, and/or uterine prolapse in children, men or nulliparous women without a history of morbid obesity or other known predisposing medical condition
- ☐ Dental crowding and high or narrow palate
- ☐ Arachnodactyly, as defined in one or more of the following: (i) positive wrist sign (Walker sign) on both sides, (ii) positive thumb sign (Steinberg sign) on both sides
- ☐ Arm span-to-height ratio ≥1.05
- ☐ Mitral valve prolapse (MVP) mild or greater based on strict echocardiographic criteria
- ☐ Aortic root dilatation with Z-score >+2

Feature A total: ____/12

Feature B

- ☐ Positive family history; one or more first-degree relatives independently meeting the current criteria for hEDS

Feature C (must have at least one)

- ☐ Musculoskeletal pain in two or more limbs, recurring daily for at least 3 months
- ☐ Chronic, widespread pain for ≥3 months
- ☐ Recurrent joint dislocations or frank joint instability, in the absence of trauma

CRITERION 3 – All of the following prerequisites MUST be met

1. Absence of unusual skin fragility, which should prompt consideration of other types of EDS
2. Exclusion of other heritable and acquired connective tissue disorders, including autoimmune rheumatologic conditions. In patients with an acquired CTD (e.g. Lupus, Rheumatoid Arthritis, etc.), additional diagnosis of hEDS requires meeting both Features A and B of Criterion 2. Feature C of Criterion 2 (chronic pain and/or instability) cannot be counted toward a diagnosis of hEDS in this situation.
3. Exclusion of alternative diagnoses that may also include joint hypermobility by means of hypotonia and/or connective tissue laxity. Alternative diagnoses and diagnostic categories include, but are not limited to, neuromuscular disorders (e.g. Bethlem myopathy), other hereditary disorders of the connective tissue (e.g. other types of EDS, Loeys-Dietz syndrome, Marfan syndrome), and skeletal dysplasias (e.g. osteogenesis imperfecta). Exclusion of these considerations may be based upon history, physical examination, and/or molecular genetic testing, as indicated.

Diagnosis: _____

v9

Hypermobiilin Ehlers-Danlosin oireyhtymän (hEDS) 2017 diagnostiset kriteerit

Tämä diagnostinen checklist on tarkoitettu eri alojen lääkäreille hEDSin diagnosoinnin avuksi.

Lomake täällä
Lue lisää:
2017 EDS International Classification

Erinomainen blogi 2017 hEDS dg-kriteereistä!

Ehlers-Danlos Society

©Hanna Markkula

Perinnölliset sidekudossairaudet. Symptoms & Signs. ©Hanna Markkula

NIMI	Kyllä/ei	Lisätietoja
YLILIIKKUVUUS, NIVELISTÖ		
Oletko mielestäsi huomattavan notkea		
Peukalo kyynärvarteen oik		
Peukalo kyynärvarteen vas		
Pikkusormi yli 90 astetta oik		
Pikkusormi yli 90 astetta vas		
Kyynärnivel yli 10 astetta yliojennukseen oik		
Kyynärnivel yli 10 astetta yliojennukseen vas		
Polvinivel yli 10 asteen yliojennukseen oik		
Polvinivel yli 10 asteen yliojennukseen vas		
Eteentaivutus polvet suorina kämmenet lattiaan		
Sijoiltaanmenot, Missä nivelissä?		
Nilkan nyrjähdykset		
Yliliikkuvuus muissa kuin ed. mainituissa, missä?		
Pääsetkö/ oletko päässyt spagaattiin		
KIPU		
NRS päivittäin 0-10	ka	min/max päivittäin (0-10)
Päivittäinen kipu 3kk ajan väh 2 nivelessä		
Krooninen yleistynyt kipu väh 3kk ajan		
Väh. 3kk kestänyt raaja-, nivel- tai selkäkipu		
Päänsärky		
Migreeni		
IHO		
Venyvä iho		venyvyys/ cm
Hauras, ohut, läpikuultava iho		
Pehmeä, samettinen iho		
Poikkeavat arvet, matomainen, silkkipaperimainen		
Raskausarvet ilman raskautta tai painon vaihtelua		
Leikkauskomplikaatiot		
pietzogeeniset paupulat kantapäissä ja/tai ranteissa		
Haavojen huono paraneminen		
Suonikohjut nuorella iällä		

OI-OIREET		
Huimaus, pyörtyminen		
Sydämen sykkeen heittelyt, tykytykset		
PoTS, dysautonomia		
Lämmönsäätelyn häiriöt		
Poikkeava väsyvyys/ uupumus		
KOGNITIO		
Muistin/ keskittymisen ongelmat		
Aivosumu		
Puheen tuoton/ ymmärryksen ongelmat		
ASENTO, LIIKKUMINEN		
Istuma-asento		
Seisoma-asento		
Kävelykyky		
Vaikea seistä pitkään paikallaan		
Vaikea istua pitkään paikallaan		
Tasapainon ongelmat		
GI-OIREET, ALLERGIAT		
Ruoansulatuksen ongelmat		
Lääkeherkkyys		
Allergia, astma		
Pahoinvointi, ripuli, ummetus, turvotus		
URO-/ GYNEKOLOGISET ONGELMAT		
Lantionpohjan, peräsuolen, kohdun prolapsit lapsilla, miehillä tai synnyttämättömillä naisilla ilman sairaaloisya ylipainoa tai muuta syytä		
Rakon ja suolen toiminnan ongelmat		
Runsaat kuukautiset nuoresta saakka		
Amenorrea		

©Hanna Markkula

Perinnölliset sidekudossairaudet. Symptoms & Signs.

©Hanna Markkula

Dysmenorrea		
Dyspareunia		
Vulvodynia		
Erektiovaikeudet		
LUUSTO		
Skolioosi		
Pitkäsormisuus		
Pitkäraajaisuus		
Kananrinta		
Kuopparinta		
Osteoporoosi, osteopenia, vähäenerginen murtuma		
SYDÄN JA VERISUONISTO		
Mustelma- ja/ tai verenvuototaipumus		
Tyrät		
Valtimoiden, suolikanavan ja/ tai kohdun hauraus		
Suolikanavan puhkeamiset, elinten repeämät, mm. kohdun repeämä raskauden aikana		
Acrocyanosis		
Raynaud'n oire		
Verisuonten dissekoitumat ja repeämät		
Sydämen mitraaliläpän vuoto		
Aortan tyven laajentuma		
Sininen skleera		
MUUT		
PEM/PESE		
Aistiyliherkkyydet		
Infektiotaipumus		
Purenta, ahdas hampaisto, korkea, kapea kitalaki		
Matala jalkaholvi, valgusasento		
Kasvupyrähdys lapsena (n. 5-v)		
Keho ei kestä arkielämän rasitusta		
Rasitusvammat arkitoimista		
Hauraat limakalvot		
Dura ekstasia		
Ohuet huulet, ylähuulen reunasta sierainten tyveen ulottuva keskikouru, pieni leuka, ohut nenänselkä, suuret silmät		
Ilmarinta, ilma-veririnta		
Likinäkö, hajataitto, verkkokalvon irtoaminen, muu näön ongelma		

MOTORINEN KEHITYS		
Motorisen kehityksen viivästymä		
Olitko kömpelö lapsena?		
Sujuiko konttaaminen		
Lapsuuden liikunnalliset harrastukset		
Miten hyppylajit, kuulantyöntö, joukkuepelit sujuivat		
Olitko hyvä vai huono koululiikunnassa		
R-, S- vika tai muu puheentuoton häiriö		
Puheen kehityksen viivästymä		
Lihasheikkous lapsena		
SUKUHISTORIA		Onko suvussa vastaavaa, onko diagnosoituja?
MUITA OIREITA		Luettele muita oireitasi tai sairauksiasi

Lataa lomake täältä! Excel tai PDF

©Hanna Markkula

Taulukko 2. Nivelten yliliikkuvuuden kirjo

Tyyppi	Beightonin pisteet täyttyvät	Tuki- ja liikuntaelimistön oireet	Lisätiedot
Oireeton GJH	Kyllä	Ei	-
Oireeton PJH	Yleensä ei	Ei	Nivelten yliliikkuvuus rajoittuu yleensä käsiin tai jalkoihin.
Oireeton LJH	Ei	Ei	Nivelten yliliikkuvuus rajoittuu yksittäisiin niveliin tai ruumiinosiin.
G-HSD	Kyllä	Kyllä	-
P-HSD	Yleensä ei	Kyllä	Nivelten yliliikkuvuus rajoittuu yleensä käsiin tai jalkoihin.
L-HSD	Ei	Kyllä	Nivelten yliliikkuvuus rajoittuu yksittäisiin niveliin tai ruumiinosiin.
H-HSD	Ei	Kyllä	Nivelten yliliikkuvuutta ollut aiemmin.

GJH=Generalized joint hypermobility (yleistynyt nivelten yliliikkuvuus)
PJH=Peripheral joint hypermobility (perifeerisiin niveliin liittyvä yliliikkuvuus)
LJH=Localized joint hypermobility (paikallinen nivelten yliliikkuvuus)
G-HSD=Generalized hypermobility spectrum disorder (yleistynyt yliliikkuvuuskirjon oireyhtymä)
P-HSD= Peripheral hypermobility spectrum disorder (perifeerinen yliliikkuvuuskirjon oireyhtymä)
L-HSD= Localized hypermobility spectrum disorder (paikallinen yliliikkuvuuskirjon oireyhtymä)
H-HSD= Historical hypermobility spectrum disorder (historiallinen yliliikkuvuuskirjon oireyhtymä)

2017-dg-kriteeristö, suom. SEDY ry

©Hanna Markkula

2017 Kriteerit HSD:lle

- Ylilliikkuvuuskirjon oireyhtymä HSD on ryhmä nivelten yliliikkuvuuteen liittyviä sairauksia. HSD:llä voi olla suuria vaikutuksia henkilön terveyteen.
- Niillä, joilla nivelten yliliikkuvuus koskee vai muutamaa niveltä (vähemmän kuin viisi), on kyse paikallisesta nivelten yliliikkuvuudesta (LJH).
- Yleistynyt nivelten yliliikkuvuus (GJH) on yleensä perittyä ja synnynnäistä, vaikkakin hankittua yleistynyttä nivelten yliliikkuvuutta myös esiintyy (esimerkiksi tanssijoilla tai joidenkin autoimmuunisairauksien yhteydessä).
- Ääreisniveliin liittyvä yliliikkuvuus (PJH) esiintyy vain käsien ja jalkojen nivelissä.
- Nivelten yliliikkuvuus vaihtelee oireettomasta ylilliikkuvuudesta (JH) hypermobiiliin Ehlers-Danlosin oireyhtymään **(hEDS), joka on yksi EDS:n alamuodoista. Huom hEDS EI KUULU yliliikkuvuuskirjon oireyhtymiin.**
- Yliliikkuvuuskirjon oireyhtymiin kuuluvat myös oireita aiheuttavat:
- Yleistynyt yliliikkuvuuskirjon oireyhtymä (G-HSD)
- Paikallinen yliliikkuvuuskirjon oireyhtymä (L-HSD)
- Ääreisnivelten yliliikkuvuuskirjon oireyhtymä (P-HSD)
- Historiallinen yliliikkuvuuskirjon oireyhtymä (H-HSD)

2017-dg-kriteeristö, Castori 2017 suom. SEDY ry

©Hanna Markkula

2017 Tule ja muut keskeiset oireet HSD:ssä

- Näitä oireita tulisi käyttää tuki- ja liikuntaelimistön oireita tarkastellessa, kun tehdään HSD-diagnosointia:
- **Vammat**
  - Makrotraumat kuten sijoiltaanmenot, osittaiset sijoiltaanmenot ja niihin liittyvät pehmytkudosvauriot (nivelsiteet, jänteet, lihakset), jotka voivat aiheuttaa akuuttia kipua sekä nivelen toimintarajoitteita. Mikrotraumat ovat vammoja, jotka ovat liian pieniä huomattavaksi niiden tapahtuessa. Ajan myötä ne kuitekin altistavat toistuvalle tai jatkuvalle kivulle ja mahdollisesti ennenaikaselle nivelen rappeumalle, kuten nivelrikolle.
- **Krooninen kipu**
  - voi kehittyä epätavallisen kipuherkkyyden (hyperalgesia) takia tai mahdollisesti heikentyneen sidekudoksen toiminnan takia.
- **Häiriintynyt proprioseptiikka**
- **Muut tuki- ja liikuntaelinten oireet**
- **Muut ongelmat**
  - Mm. POTS, maha-suolikanavan oireet, lantion ja rakon toimintahäiriöt.

2017-dg-kriteeristö, Castori 2017 suom. SEDY ry

©Hanna Markkula

Taulukko 1. Ehlers-Danlosin oireyhtymän alamuodot (Taulukkoon on suomennettu ne EDS:n alamuodot, joista on olemassa suomenkielinen vastine)

EDS:n alamuodon nimi	Periytyminen	Geneettinen perusta	Proteiini, joka on osallisena
Classical EDS eli Klassinen EDS (cEDS)	AV	Yleensä esiintyy:COL5A1, COL5A2 Harvoin esiintyy: COL1A1	Tyypin V kollageeni Tyypin I kollageeni
Classical-like EDS (clEDS)	AP	TNXB	Tenascin XB
Cardiac-valvular EDS (cvEDS)	AP	COL1A2	Tyypin I kollageeni
Vascular EDS eli Vaskulaarinen EDS (vEDS)	AV	Yleensä esiintyy: COL3A1 Harvoin esiintyy: COL1A1	Tyypin I kollageeni
Hypermobile EDS eli Hypermobiili EDS (hEDS)	AV	tuntematon	Tyypin III kollageeni
Arthrochalasia EDS eli Artrtokalaktinen EDS (aEDS)	AV	COL1A1, COL1A2	Tyypin I kollageeni
Dermatosparaxis EDS eli Dermatosparaksinen EDS (dEDS)	AP	ADAMTS2	ADAMTS-2
Kyphoscoliotic EDS eli Kyfoskolioottinen EDS (kEDS)	AP	PLOD1 FKBP14	LH1 FKBP22
Brittle cornea syndrome (BCS)	AP	ZNF469 PRDM5	ZNF469 PRDM5
Spondyloplastic EDS (spEDS)	AP	B4GALT7 B3GALT6 SLC39A13	B4GalT7 B3GalT6 ZIP13
Musculocontractural EDS (mcEDS)	AP	CST14 DSE	D4ST1 DSE
Myopathic EDS (mEDS)	AV tai AP	COL12A1	Tyypin XII kollageeni
Peridontal EDS (pEDS)	AV	C1R	C1r

Malfait 2017, suom SEDY ry

©Hanna Markkula

2017 kriteerit Ehlers-Danlosin hypermobiililille alamuodolle (hEDS)

- Jokaisesta kriteeriryhmästä (1,2 ja 3) tulee olla vastaavuus/ löydöksiä, jotta kliinisen diagnostiikan kriteerit hEDS :n suhteen täyttyvät.
- **Kriteeriryhmä 1: Yleistynyt nivelten yliliikkuvuus (generalized joint hypemobility GJH)**

  - Beightonin pisteet: (≥) kuusi esiteini-ikäisillä ja varhaisnuorilla, (≥) viisi miehillä ja naisilla 50-ikävuoteen asti, (≥) neljä yli 50-vuotiailla.
  - Henkilöillä joilla on ns. hankittu nivelten liikerajoite (kirurginen toimenpide, pyörätuoli, amputaatio jne.), joka vaikuttaa Beightonin pisteiden laskemiseen, nivelten todellisen yliliikkuvuuden mittaamiseen voidaan käyttää menneisyyttä koskevaa tietoa käyttämällä viiden pisteen kyselyä (PQ, personal Questionare). Jos Beightonin pisteet ovat yhden pisteen ikä-tai sukupuolirajojen alla, ja viiden kysymyksen listasta vähintään kaksi on positiivista, voidaan asettaa yleistyneen nivelten yliliikkuvuuden (GJH) diagnoosi.

©Hanna Markkula

Kriteeriryhmä 2: Piirreryhmästä A, B ja C pitää löytyä vähintään kaksi ryhmää kolmesta, joissa riittävä määrä ehtoja toteutuu (esimerkiksi A ja B, A ja C, B ja C sekä A, B ja C)

Piirre A: koko elimistöä koskevia merkkejä yleistyneestä sidekudoksen poikkeavuudesta (viiden kohdan tulee täyttyä).

- epätyypillisen pehmeä tai samettinen iho
- ihon lievä ylivenyvyys
- selittämättömät striat (venytysarvet, arpijuovat) selässä, nivusalueella, lanteilla, rinnoissa tai vatsan alueella murrosikäisillä miehillä tai esiteini-iässä olevilla naisilla, ilman merkittävää painonnousun tai -laskun historiaa
- Pietsogeeniset papulat (rasvatyrät) kantapäissä molemmin puolin
- Toistuvat tai useat tyrät (esim. napa-, nivus-, reisityrät)
- Ainakin kaksi atrofista (kuopalla olevaa tai pigmentiltään hieman tummempaa) arpea. Arvet eivät saa olla klassiselle EDS:lle (cEDS) tyypillisiä paperiarpia ja/tai hemosiderisiä (tummia, pigmentoituneita) arpia.
- Lantionpohjan, peräsuolen ja/tai kohdun prolapsit lapsilla, miehillä tai synnyttämättömillä naisilla ilman sairaalloista ylipainoa tai muuta edeltävää lääketieteellistä tilaa.
- Hampaiden ahtaus ja korkea tai kapea kitalaki.
- Pitkäsormisuus (arachnodactyly) jossa toinen tai kumpikin seuraavista tunnusmerkeistä toteutuu:
  A. positiivinen Steinbergin merkki kummallakin puolella (peukalo näkyy nyrkin ulkopuolelle nyrkistäessä)
  B. positiivinen Walkerin merkki kummallakin puolella (pikkusormi ja peukalo menevät päällekkäin, kun niillä otetaan ranneote)
- Sivuille levitettyjen käsien välinen etäisyys mitattavan pituuteen verrattuna (≥) 1,05
- Hiippaläpän prolapsi, lievä tai voimakas, löydetty kaikututkimuksella
- Aortan tyven laajentuma

©Hanna Markkula

Kriteeriryhmä 2: Piirreryhmästä A, B ja C pitää löytyä vähintään kaksi ryhmää kolmesta, joissa riittävä määrä ehtoja toteutuu (esimerkiksi A ja B, A ja C, B ja C sekä A, B ja C)

- **Piirre B: Positiivinen sukuhistoria, yksi tai useampi ensimmäisen asteen sukulainen (biologinen äiti, isä, veli, sisar) yksinään täyttää nykyiset hEDS:n diagnostiset kriteerit.**

- **Piirre C: Tuki- ja liikuntaelinten sairaudet (ainakin yksi seuraavista):**
  - 1. päivittäinen kipu yhdessä tai useammassa nivelessä, vähintään kolmen kuukauden ajan.
  - 2. krooninen laaja-alainen kipu vähintään kolme kuukautta.
  - 3. toistuvat nivelten sijoiltaanmenot tai selkeä nivelen instabiliteetti, joka ei johdu traumasta;
  - kolme tai useampia ei-traumaperäisiä sijoiltaanmenoja samassa nivelessä tai kaksi tai useampia ei- traumaperäisiä sijoiltaanmenoja kahdessa eri nivelessä, esiintyen eri aikaan
  - lääketieteellinen vahvistus instabiliteetille vähintään kahdessa paikassa (ei yhteydessä traumaan).

©Hanna Markkula

Kriteeriryhmä 3: Tämän ryhmän kaikkien ehtojen tulee täyttyä

- Epätyypillisen hauraan ihon puuttuminen. Vrt. muut EDS:n muodot
- Muiden perinnöllisten sidekudossairauksien tai yleistyneiden sidekudoksen autoimmuunisairauksien poissulku, sisältäen autoimmuunit reumasairaudet. Potilailla, joilla on yleistynyt sidekudoksen autoimmuunisairaus kuten lupus eli SLE tai reuma, hEDS:n lisädiagnoosi vaatii, että sekä piirteet A että B toteutuvat kriteereissä kaksi. Piirrettä C kriteereissä kaksi (krooninen kipu ja instabiliteetti) ei voida laskea hEDS:n oireeksi tässä tapauksessa.
- Muiden yliliikkuvuutta sisältävien sairauksien poissulku, mm. neuromuskulaariohäiriöt (kuten mm. myopaattinen EDS, Bethlemin myopatia), muut perinnölliset sidekudossairaudet (muut EDS:n alatyypit, Loeys-Dietz-oireyhtymä, Marfanin oireyhtymä) ja luustosairaudet (luustodysplasiat kuten esim. Osteogenesis imperfecta OI).



The 2010 Revised Ghent Nosology for Marfan syndrome

The Marfan Foundation

©Hanna Markkula

Marfanin oireyhtymän diagnoosi Ghentin 2010 kriteereiden mukaan

Jos lähisuvussa ei ole marfaanikkoa

On todettava jokin seuraavista:

1. Aortan tyven laajentuminen tai aortan dissekaatio + silmän linssiluksaatio
2. Aortan tyven laajentuminen tai aortan dissekaatio + FBN1-geenimutaatio
3. Aortan tyven laajentuminen tai aortan dissekaatio + vähintään 7 systeemistä pistettä
4. Silmän linssiluksaatio + FBN1-geenimutaatio, jonka tiedetään liittyvän aortan tyven laajentumiseen.

Ghent Nosology 2010

©Hanna Markkula

Marfanin oireyhtymän diagnoosi Ghentin 2010 kriteereiden mukaan

- Niin kutsuttuja systeemisiä pisteitä arvioidaan lääkärin tekemän kliinisen tutkimuksen perusteella.
- Systeemipisteitä tulee mm. seuraavista piirteistä:
  - ranne- ja peukalopiirre, linnunrinta tai kuopparinta, jalkaterän takaosan epämuotoisuus tai lattajalat, ilmarinta, selkäydinkanavan laajentuma eli duuran ektasia lannerangan alueella, duuran pullistuma selkärangassa, lonkkaprotruusio, pitkät raajat, skolioosi, kyynärnivelen ojennusvajaus, tyypilliset kasvonpiirteet, ihon venytysjäljet, likinäköisyys yli –3 dp ja mitraaliläpän prolapsi.
- Ghentin kriteereitä voidaan hyödyntää myös, kun arvioidaan, onko tutkittavalle tehtävä tarkempia geenitutkimuksia.

Ghent Nosology 2010

©Hanna Markkula

Marfanin oireyhtymän diagnoosi Ghentin 2010 kriteereiden mukaan

Jos tutkittavan suvussa on todettu Marfanin oireyhtymä

- Voidaan diagnoosi tehdä, kun
  - tutkittavalla todetaan silmän linssiluksaation lisäksi vähintään seitsemän systeemipistettä tai aortan tyven laajentuminen.
- Mikäli suvussa Marfanin oireyhtymän aiheuttava FBN1-geenimutaatio on tiedossa, voidaan suvun muiden jäsenten kohdalla diagnoosi tehdä tai sulkea pois myös suvun geenimutaation kohdennetulla tutkimuksella.

Ghent Nosology 2010

©Hanna Markkula

The 2010 Revised Ghent Nosology for Marfan syndrome relies on seven rules as indicated below:

IN THE ABSENCE OF FAMILY HISTORY:

1. **Aortic Root Dilatation Z score ≥ 2 AND Ectopia Lentis = Marfan syndrome –** The presence of aortic root dilatation (Z-score ≥ 2 when standardized to age and body size) or dissection and ectopia lentis allows the unequivocal diagnosis of Marfan syndrome, regardless of the presence or absence of systemic features except where these are indicative of Shprintzen Goldberg syndrome, Loeys-Dietz syndrome, or vascular Ehlers Danlos syndrome.

2. **Aortic Root Dilatation Z score ≥ 2 AND FBN1 = Marfan syndrome –** The presence of aortic root dilatation (Z ≥ 2) or dissection and the identification of a bona fide FBN1 mutation are sufficient to establish the diagnosis, even when ectopia lentis is absent.

3. **Aortic Root Dilatation Z score ≥ 2 AND Systemic Score ≥ 7pts = Marfan syndrome –** Where aortic root dilatation (Z ≥ 2) or dissection is present, but ectopia lentis is absent and the FBN1 status is either unknown or negative, a Marfan syndrome diagnosis is confirmed by the presence of sufficient systemic findings (≥ 7 points, according to a scoring system) confirms the diagnosis. However, features suggestive of Shprintzen Goldberg syndrome, Loeys-Dietz syndrome, or vascular Ehlers Danlos syndrome must be excluded and appropriate alternative genetic testing (TGFBR1/2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, collagen biochemistry, COL3A1, and other relevant genetic testing when indicated and available upon the discovery of other genes) should be performed.

4. **Ectopia lentis AND a FBN1 mutation associated with Aortic Root Dilatation = Marfan syndrome –** In the presence of ectopia lentis, but absence of aortic root dilatation/dissection, the identification of an FBN1 mutation previously associated with aortic disease is required before making the diagnosis of Marfan syndrome.

Ghent Nosology 2010

©Hanna Markkula

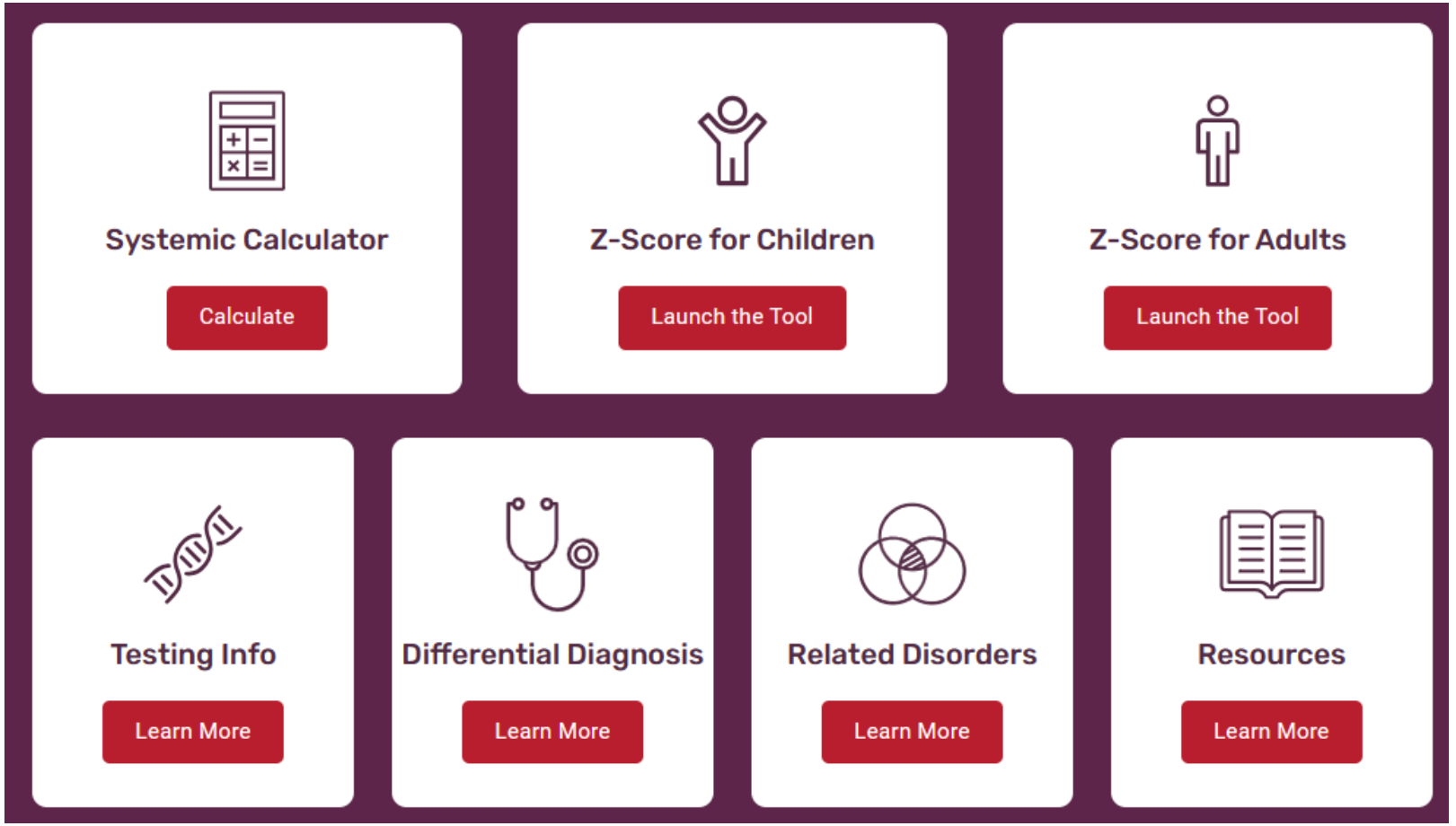
The 2010 Revised Ghent Nosology for Marfan syndrome relies on seven rules as indicated below:

IN THE PRESENCE OF FAMILY HISTORY:

1. **Ectopia lentis AND Family History of Marfan syndrome (as defined above) = Marfan syndrome –** The presence of ectopia lentis and a family history of Marfan syndrome (as defined in 1-4 above) is sufficient for a diagnosis of Marfan syndrome.
2. **A systemic score ≥ 7 points AND Family History of Marfan syndrome (as defined above) = Marfan syndrome –** A systemic score of greater than or equal to 7 points and a family history of Marfan syndrome (as defined in 1-4 above) is sufficient for a diagnosis of Marfan syndrome. However, features suggestive of Shprintzen Goldberg syndrome, Loeys-Dietz syndrome, or vascular Ehlers Danlos syndrome must be excluded and appropriate alternative genetic testing (TGFBR1/2, SMAD3, TGFB2, TGFB3 collagen biochemistry, COL3A1, and other relevant genetic testing when indicated and available upon the discovery of other genes) should be performed.
3. **Aortic Root Dilatation Z score ≥ 2 above 20 yrs. old, ≥ 3 below 20 yrs. old + Family History of Marfan syndrome (as defined above) = Marfan syndrome –** The presence of aortic root dilatation (Z ≥ 2 above 20 yrs. old, ≥ 3 below 20 yrs. old) and a family history of Marfan syndrome (as defined in 1-4 above) is sufficient for a diagnosis of Marfan syndrome. However, features suggestive of Shprintzen Goldberg syndrome, Loeys-Dietz syndrome, or vascular Ehlers Danlos syndrome must be excluded and appropriate alternative genetic testing (TGFBR1/2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, collagen biochemistry, COL3A1, and other relevant genetic testing when indicated and available upon the discovery of other genes) should be performed.

©Hanna Markkula

Laskurit ja lisätietoa: The Marfan Foundation



Marfan Foundation



Osteogenesis imperfecta: alamuotoja

©Hanna Markkula

Osteogenesis imperfecta alamuotoja 1/2

Tyyppi 1

- Lievin. Potilaat ovat normaalin tai lähes normaalin mittaisia, murtumia lievistä/keskisuurista traumoista, murtumista useimmat ennen murrosikää, sklerat (silmän valkuaiset) siniset, purple, harmaat, deformiteetteja ei ole tai ne ovat lieviä, ja hampaisto on yleensä normaalisti kehittynyt, löysät nivelet, lihasheikkous, skolioosi, kolmiomaiset kasvot, kuulo-ongelmat mahdollisia.

Tyyppi 2

- Vaikein, kuolemaan johtava joko sikiökaudella tai pian syntymän jälkeen. Potilailla on jo syntyessä lukuisia luunmurtumia, selkeitä deformiteetteja, leveät pitkät luut ja matala luun tiheys, kehittymättömät keuhkot, hengityksen ongelmat, vaikea lyhytkasvuisuus.

Tyyppi 3

- Vaikea, vaikea lyhytkasvuisuus, kolmiomaiset kasvot, vaikea skolioosi, harmahtavat sklerat sekä hampaistomuutokset. aiheuttaa suuren murtuma-alttiuden ja vaikeita luuston virheasentoja. Löysät nivelet. Ala- ja yläraajojen lihasten kehittymättömyys, tynnyrin muotoinen rintakehä, kuulo-ongelmat mahdollisia

Tyyppi 4

- Keskivaikea, potilailla on kohtalainen lyhytkasvuisuus, lievät luuston deformiteetit, lievä tai keskivaikea skolioosi, harmahtavat tai valkoiset sklerat ja hampaistomuutokset, suuri murtuma-alttius, joskus jo ennen syntymää, tynnyrin muotoinen rintakehä, kolmiomaiset kasvot.

Tyyppi 5

- Muistuttaa kliinisesti tyyppi 4:ää. Lievä tai kohtalainen lyhytkasvuisuus, radiuksen pään dislokaatio, mineralisoituneet interosseaaliset kalvot, valkoiset sklerat ja normaali hampaisto, mahd. löysät nivelet. poikkeaa paljon edellä kuvatuista tyypeistä siinä, että sille on tyypillistä hyperplastinen kallus, murtumien paranemivaiheessa ilmaantuva poikkeavan runsas kalluksen (sidekudoksen) muodostuminen murtumakohtaan.

Steiner 2021,Terveyskylä, Terveyskirjasto, CDC, Oi Foundation, OI-yhdistys

©Hanna Markkula

Osteogenesis imperfecta alamuotoja 2/2

Type 6

- Resembles Type IV OI in appearance and symptoms. Not always diagnosed at birth, and symptoms progress over time. “Fish-scale” appearance to bone when viewed under the microscope. Curved spine. Diagnosed by bone biopsy or genetic studies, Changes in the mineralization of bone.

Type 7

- Resembles Type II and Type III OI in appearance and symptoms. White sclera. Small stature. Short humerus (upper arm bone) and short femur (upper leg bone). Possible smaller head size. Changes in the process of forming collagen.

Type 8

- Resembles Type II and Type III OI in appearance and symptoms. White sclera. Small stature. Short humerus (upper arm bone) and short femur (upper leg bone). Possible smaller head size. Changes in the process of forming collagen.

There are rarer types of the disease, in general they are moderately severe forms. These types are similar to types III or IV. Some of these rare forms do not affect the structure of collagen but instead affect the function of bone-forming cells.

Steiner 2021, Terveyskylä, Terveyskirjasto, CDC, Oi Foundation, OI-yhdistys

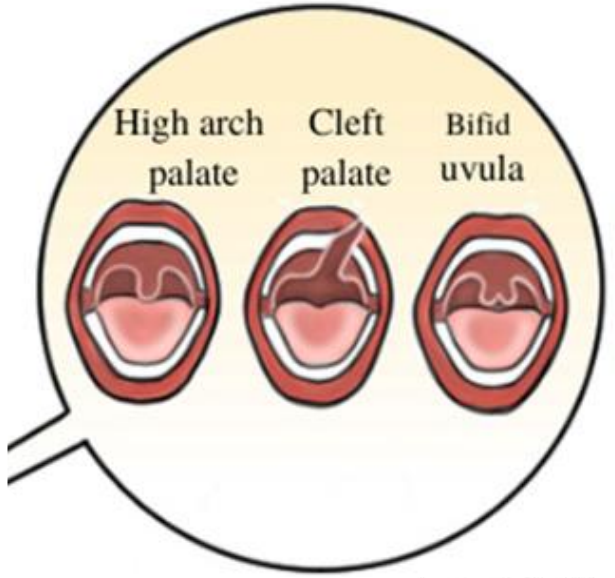

©Hanna Markkula

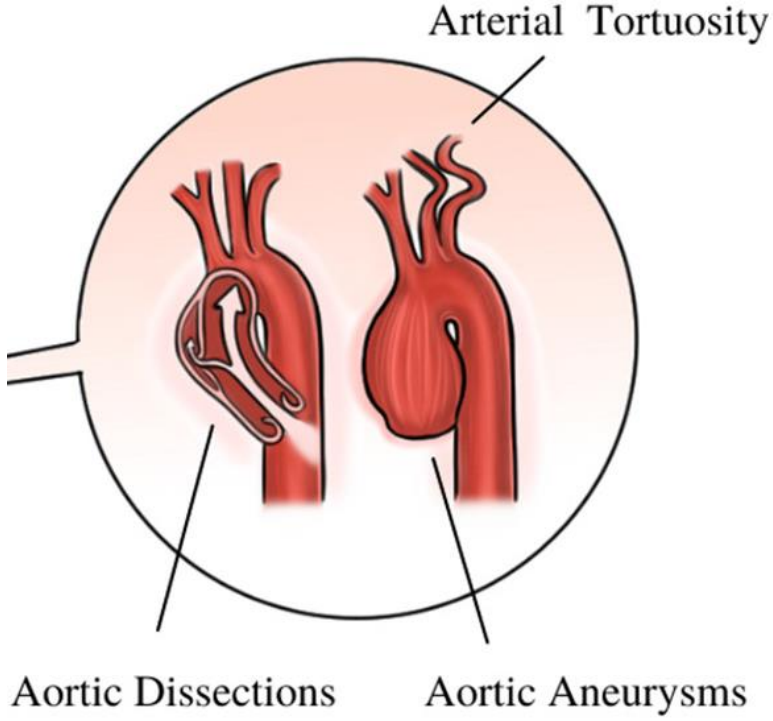
Loeys-Dietzin oireyhtymä (LDS)

©Hanna Markkula

Loeys-Dietzin oireyhtymä (LDS)

- Loeys-Dietzin (LDS9 oireyhtymä on harvinainen vallitsevasti periytyvä sidekudossairaus.
- Prevalenssi: ei tiedossa
- 6 alamuotoa
- Ominaispiirteitä:
  - Kitalakihalkio tai kaksiosainen kitakieleke (uvula)
  - Silmien sijainti tavallista etäämpänä toisistaan (hypertelorismi)
  - Aortan pullistuma ja dissekoituma
  - Huomattavan kiemuraiset valtimot
  - Muita Marfanin kaltaisia sairauksia korkeampi aortan kaaren sekä sepelvaltimoiden dissekoitumisriski sekä kallonsisäisten aneurysmien riski
  - Myös mahd.: kallon saumojen ennenaikainen luutuminen (kraniosynostoosi), Chiari, kampurajalat, avoin valtimotiehyt ja pullistumat sekä dissekoitumat missä tahansa valtimopuustossa
- Oireyhtymä on huonosti tunnettu, mikä johtaa usein oikean diagnoosin viivästymiseen.
- Lue lisää täältä , täältä , täältä tai täältä





Gouda 2022, Invalidiliitto, Duodecim-lehti, Loeys-Diez Foundation

©Hanna Markkula

Review

Clinical features and complications of Loeys-Dietz syndrome: A systematic review

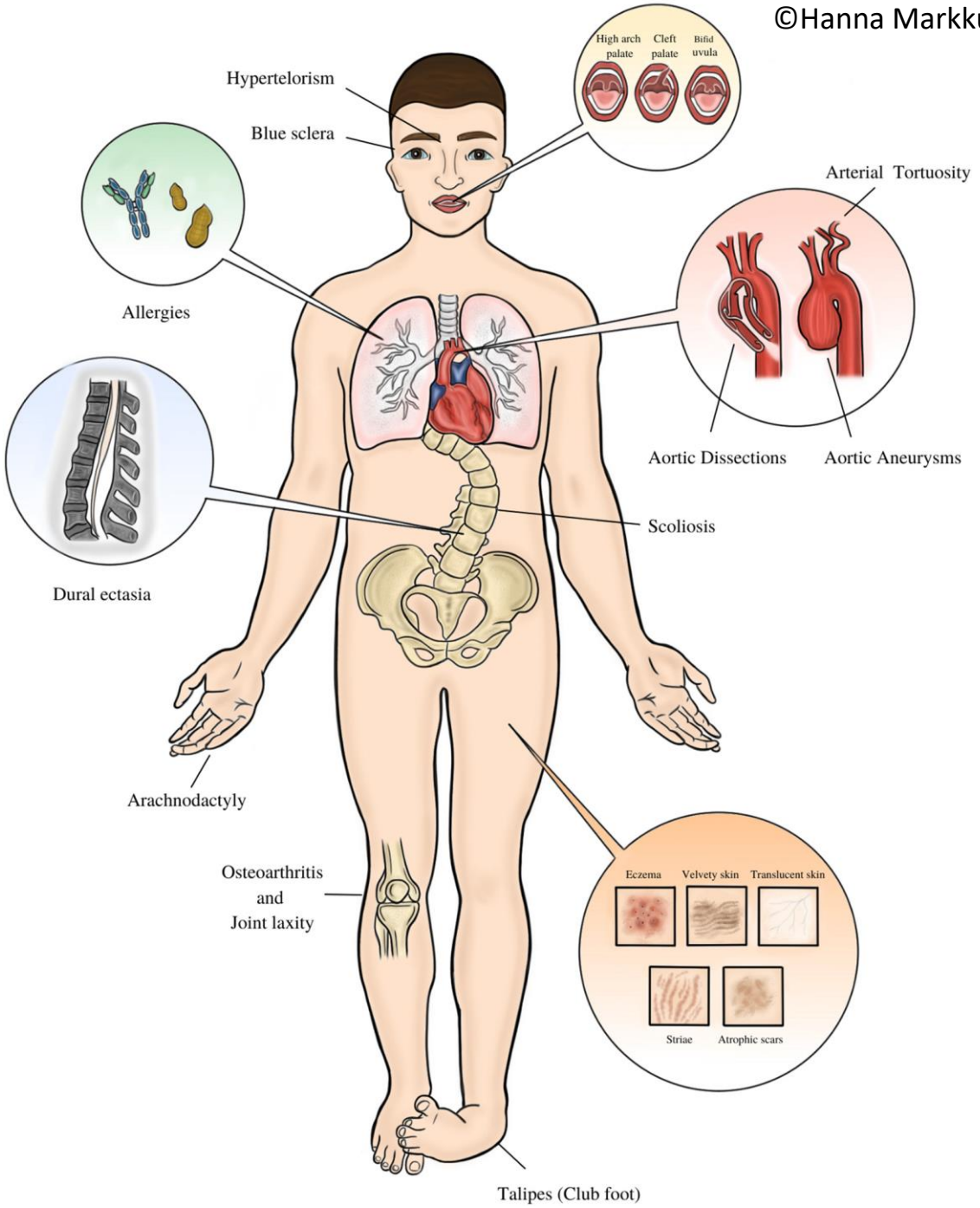
Pishoy Gouda [a], Robert Kay [a], Marina Habib [b], Amir Aziz [a], Eitan Aziza [a], Robert Welsh [c]

[a] University of Alberta, Division of Cariology, Edmonton, Alberta, Canada
[b] Flinders University, School of Medicine, Adelaide, Australia
[c] Canadian VIGOUR Centre, University of Alberta, Edmonton, Alberta, Canada

Loeys-Dietzin oireyhtymän yleisten piirteiden ja komplikaatioiden kirjo

Hypertelorismi, sininen skleera, korkea kapea kitalaki, kitalakihalkio, kaksiosainen uvula, kiemuraiset valtimot, aortan aneyrusmat, aortan dissekaatiot, IHO: ekseema, samettinen, läpikuultava, striat, atrofiset arvet, kampurajalka, nivelrikko, nivelten yliliikkuvuus, arachnodactyly, duran ekstasia, skolioosi, allergiat

Gouda 2022



©Hanna Markkula



Lisätietoa

- Invalidiliitto, harvinaiset sidekudossairaudet
- Harvinaiset-verkosto
- Orphanet
- Terveyskylä. Genetiikan ja harvinaissairauksien talo
- Suomen Ehlers-Danlos yhdistys
- Suomen Marfan-yhdistys
- Suomen osteogenesis imperfecta –yhdistys
- Ehlers-Danlos Society
- Marfan Foundation
- OI Foundation

Marfan ja sen kaltaiset sairaudet, esitteet

- Marfanin oireyhtymä
- Bealsin oireyhtymä
- Ectopia lentis -silmälinssin luksaatio
- Familiaalinen torakaaliaortan aneurysma ja dissekoituma- eli FTAAD
- Loeys-Dietz -oireyhtymä
- MASS - ilmiasu eli fenotyyppi
- Shprintzen-Goldberg -oireyhtymä
- Stickler -oireyhtymä
- Vaskulaari Ehlers-Danlos -oireyhtymä

©Hanna Markkula

Clinician-associated traumatization from difficult medical encounters: Results from a qualitative interview study on the Ehlers-Danlos Syndromes

Colin M.E. Halverson [a,b,c,d,*], Heather L. Penwell [a], Clair A. Francomano [e]



- Tutkimus havainnollistaa laadullisia, elettyjä kokemuksia, jotka johtavat traumaoireisiin
- Artikkelissa kuvataan erityistä medikaalisen trauman muotoa hEDS-potilailla: **Clinician-associated traumatization**
- Käsite kuvaa negatiivisten terveydenhuollon kohtaamisten fyysisiä ja psykologisia vaikutuksia potilaisiin - Aversiivinen (vastenmielisyyttä/ välttämistä aiheuttava ärsyke) reagointi ihmisiin, tapahtumiin, esineisiin ja paikkoihin, jotka potilaat yhdistävät näihin kohtaamisiin
- Terveydenhuollossa koettujen traumaattisten kokemusten kumulatiiviset vaikutukset
- Selvitettiin, miten vaikeat kohtaamiset terveydenhuollon ammattilaisten kanssa vaikuttavat potilaan ja kliinikon suhteiden huononemiseen, potilaan luottamuksen vähenemiseen terveydenhuoltojärjestelmään ja itseensä sekä kielteisiin terveydellisiin vaikutuksiin
- Tarkasteltiin medikaalisen trauman käsitteen hyödyllisyyttä ja rajoituksia analysoitaessa haastateltujen kokemuksia ja reaktioita

Halverson 2023

©Hanna Markkula

Clinician-associated traumatization – medikaalisen trauman erityinen muoto



- Tutkimus osoitti, että **trauma ei johdu pelkästään sairaalaympäristöstä, lääketieteellisistä toimenpiteistä tai sairausprosessista**
- Sen sijaan **kielteiset vuorovaikutussuhteet terveydenhuollon ammattilaisten kanssa johtavat medikaaliseen traumaan - *Clinician-associated traumatization***
- Havaittiin traumaoireita, joissa **äkilliset, odottamattomat ja hengenvaaralliset lääketieteelliset tapahtumat eivät ole läsnä. Traumatisoituminen johtui pitkäaikaisesta huonosta kohtelusta ja kielteisten kohtaamisten kumuloitumisesta**
- On rinnastettavissa perinteisempien PTSD:n ja medikaalisen trauman määritelmien mukaisiin oireisiin
  - Potilaat kokivat voimakasta psyykkistä ja fyysistä ahdistusta, joka johtui suoraan heidän lääketieteellisestä hoidostaan.
  - Välttelevät tiettyjä terveydenhuollon ympäristöjä ja joskus myös kaukaisempia laukaisevia tekijöitä, ovat ärtyisiä ja hypervigilantteja, vaikka ei olisi erityistä tai läsnä olevaa uhkaa
- Tulosten mukaan mitätöivillä ja vähättelevillä kommenteilla on negatiivisia psykososiaalisia ja fyysisiä seurauksia

Halverson 2023

©Hanna Markkula



Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome

Synonyms: Benign Joint Hypermobility Syndrome, EDS Hypermobility Type, EDS Type III, Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility Type, Ehlers-Danlos Syndrome Type III, hEDS, Joint Hypermobility Syndrome

Howard P Levy, MD, PhD[1]

Created: October 22, 2004; Revised: June 21, 2018.

Treatment of Manifestations; Physical Therapy

Myofascial release (any physical therapy modality that reduces spasm) provides short-term relief of pain, lasting hours to days. While the duration of benefit is short and it must be repeated frequently, this pain relief may be critical to facilitate participation in toning exercise for stabilization of the joints. Modalities must be tailored to the individual; a partial list includes heat, cold, massage, ultrasound, electrical stimulation, acupuncture, acupressure, biofeedback, and conscious relaxation.

Low-resistance muscle toning exercise can improve joint stability and reduce future subluxations, dislocations, and pain. See Prevention of Primary Manifestations.

Transvaginal pelvic physical therapy and myofascial release (in which massage or ultrasound is applied to the pelvic musculature via a transvaginal approach) may improve dyspareunia, abdominal pain, back pain, and sometimes radicular lower-extremity pain. This should only be performed by a physical therapist with training and expertise in pelvic floor physical therapy and with patient consent.

Assistive Devices

Braces are useful to improve joint stability. Orthopedists, rheumatologists, and physical therapists can assist in recommending appropriate devices for commonly problematic joints such as knees and ankles. Shoulders and hips present more of a challenge for external bracing. Occupational therapists may be consulted for ring splints (to stabilize interphalangeal joints) and wrist or wrist/thumb braces in affected individuals with small joint instability. A soft neck collar, if tolerated, may help with neck pain and headaches.

A wheelchair or scooter may be necessary to offload stress on lower-extremity joints. Special wheelchair customizations such as lightweight and/or motorized chairs, seat pads, and specialized wheels and wheel grasps may be necessary to accommodate pelvic and upper-extremity issues.

A waterbed, adjustable air mattress, or viscoelastic foam mattress (and/or pillow) may provide increased support with improved sleep quality and less pain.

Prevention of Primary Manifestations

Improved joint stability may be achieved by low-resistance exercise to increase muscle **tone** (subconscious resting muscle contraction), as opposed to muscle **strength** (voluntary force exerted at will). Emphasis should be placed on both core and extremity muscle tone. Examples include walking, bicycling, low-impact aerobics, swimming or water exercise, and simple range-of-motion exercise without added resistance. Core toning activities, such as balance exercises and repetitive motions focusing on the abdominal, lumbar, and interscapular muscles, are also important. Progress should be made by gradually increasing repetitions, frequency, or duration, not resistance**. It often takes months or years for significant progress to be recognized.**

Wide-grip writing utensils can reduce strain on finger and hand joints. An unconventional grasp of a writing utensil, gently resting the shaft in the web between the thumb and index finger and securing the tip between the distal interphalangeal joints or middle phalanges of the index and third fingers (rather than using the tips of the fingers), results in substantially reduced axial stress to the interphalangeal, metacarpophalangeal, and carpometacarpal joints. These adjustments frequently result in marked reduction of pain in the index finger and at the base of the thumb.

©Hanna Markkula

Research Review | Free Access

Pain management in the Ehlers–Danlos syndromes

Pradeep Chopra, Brad Tinkle, Claude Hamonet, Isabelle Brock, Anne Gompel, Antonio Bulbena
... See all authors

First published: 10 February 2017 | https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31554 | Citations: 72

Chronic pain in the Ehlers–Danlos syndromes (EDS) is common and may be severe. According to one study, nearly 90% of patients report some form of chronic pain. Pain, which is often one of the first symptoms to occur, may be widespread or localized to one region such as an arm or a leg. Studies on treatment modalities are few and insufficient to guide management. The following is a discussion of the evidence regarding the underlying mechanisms of pain in EDS.

The causes of pain in this condition are multifactorial and include joint subluxations and dislocations, previous surgery, muscle weakness, proprioceptive disorders, and vertebral instability. Affected persons may also present with generalized body pain, fatigue, headaches, gastrointestinal pain, temporomandibular joint pain, dysmenorrhea, and vulvodynia.

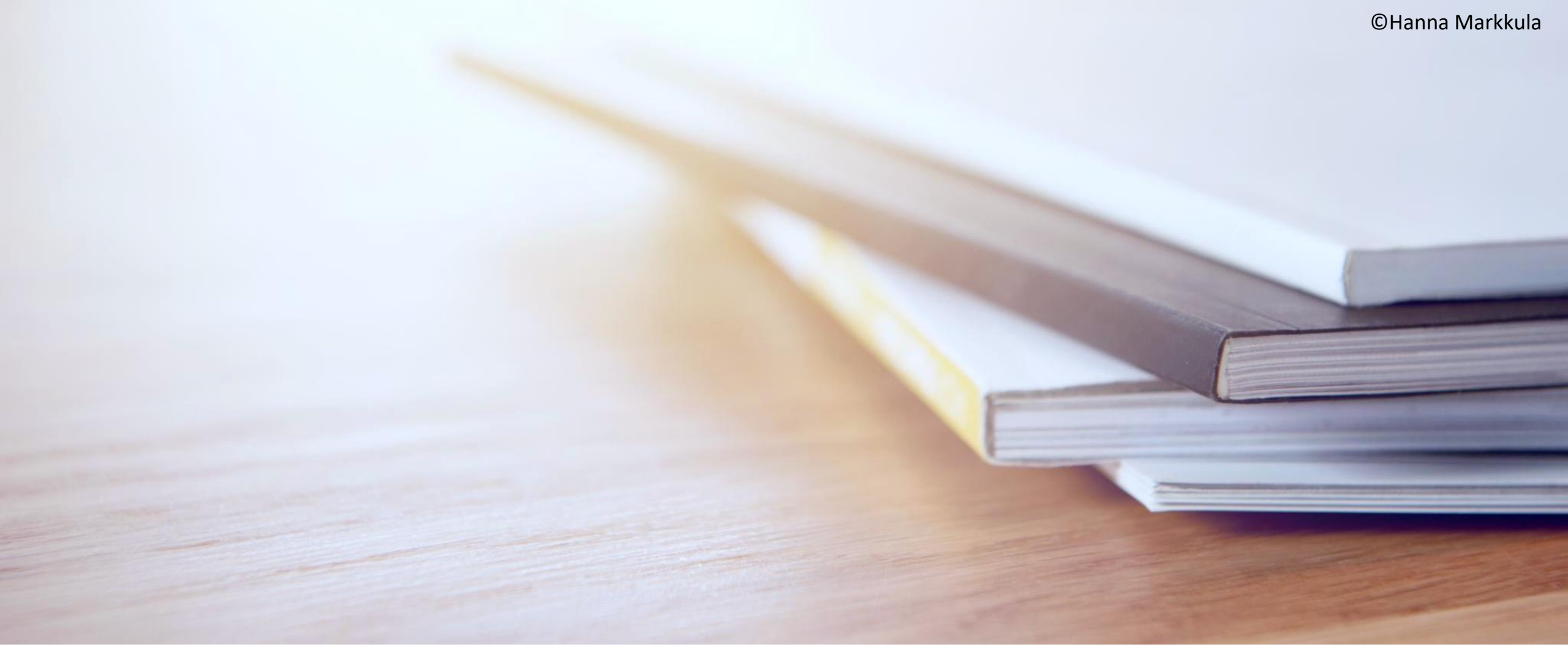
Pain management strategies may be focused around treating the cause of the pain (e.g., dislocation of a joint, proprioceptive disorder) and minimizing the sensation of pain.

Management strategies for chronic pain in EDS includes physical therapy, medications, as well as durable medical equipment such as cushions, compressive garments, and braces.

Physiotherapy

Available evidence suggests that patients who receive exercise intervention improve over time. Physical rehabilitation consists of core stabilizing and joint stabilizing and proprioception enhancing exercise coupled with general fitness program. Stretching exercises should be limited to gentle stretching to avoid any risks of subluxations or dislocations.

Techniques that have been used in treating hEDS pain include manual therapy for overactive muscles, trunk stabilization, posture re-education, joint awareness using biofeedback, joint mobilization with muscle release.



Lähteet

©Hanna Markkula

Lähteet 1/11

- American Association of Neurological Surgeons Chiari malformation
- American Association of Neurological Surgeons Tethered Cord
- Abramoff 2022. Long Covid and Fatiguing illness Recovery Programme ECHO.
- ACPRC Physiotherapy for Breathing Pattern Disorders
- Afrin 2017. Characterization of Mast Cell Activation Syndrome. The American journal of the medical sciences, 353(3), 207–215.
- Arfin 2021. Diagnosis of mast cell activation syndrome: a global “consensus-2”
- Arrol 2013 Arrol 2013. The delayed fatigue effect in myalgic encephalomyelitis/chronic fatigue syndrome (ME/CFS)
- Barhorst 2020. Elevated Perceived Exertion in People with Myalgic Encephalomyelitis/Chronic Fatigue Syndrome and Fibromyalgia: A Meta-analysis
- Bateman 2021. Myalgic Encephalomyelitis/Chronic Fatigue Syndrome: Essentials of Diagnosis and Management
- Bateman Horne Center NASA Lean Test
- Beighton 1998. Ehlers-Danlos syndromes: revised nosology, Villefranche, 1997. American Journal of Medical Genetics, 77, 31-37
- Blagowidow 2018. OB/GYN and EDS/HSD luentodiat
- Blagowidow 2019.Gynecologic and Obstetric Issues in EDS and HSD webinaari
- BMJ Best Practice 2018. Chronic fatigue syndrome (Myalgic encephalomyelitis)
- BMJ Best Practice 2022. Long covid—an update for primary care
- BMJ Best Practice 2023. Ortostatic Tachycardia after Covid

©Hanna Markkula

Lähteet 2/11

- BMJ Best Practice. 2023. Breathing difficulties after covid-19: a guide for primary care
- BMJ Best Practice. 2023 Mast Cell activation syndrome
- Booven 2023. Stress-Induced Transcriptomic Changes in Females with Myalgic Encephalomyelitis/Chronic Fatigue Syndrome Reveal Disrupted Immune Signatures
- Bourne 2020. Compression Garment Reduces Orthostatic Tachycardia and Symptoms in Patients With Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome
- Bragée 2020. Signs of Intracranial Hypertension, Hypermobility, and Craniocervical Obstructions in Patients With Myalgic Encephalomyelitis/Chronic Fatigue Syndrome
- Brittle bone society
- Bryarly 2019. Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome: *JACC* Focus Seminar
- Byers 2019. Vascular Ehlers-Danlos Syndrome. GeneReview
- Buryk-Iggers 2022. Exercise and Rehabilitation in People With Ehlers-Danlos Syndrome: A Systematic Review
- Cardwell 2022. International review of clinical guidelines and models of care for long COVID
- Castori 2012. Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type: An Underdiagnosed Hereditary Connective Tissue Disorder with Mucocutaneous, Articular and Systemic Manifestations
- Centers for Disease Control and Prevention 2021. Myalgig Encephalomyelitis/ Chronc Fatigue Syndfome, Information for Healthcare Providers
- Centers for Disease Control and Prevention. 2021. Evaluating and Caring for Patients with Post-Covid Conditions: Interim Guidance.
- Centers for Disease Control and Prevention. Osteogenesis imperfecta
- Clague-Baker 2022. An international survey of experiences and attitudes towards Transcutaneous Vagus Nerve Stimulation for people with Myalgic Encephalomyelitis / Chronic Fatigue Syndrome
- Davenport 2022. Lessons from Myalgic Encephalomyelitis/Chronic Fatique Syndrome for Long Covid: Postexertional Symptoms Exacerbation is an Abnormal Response to Exercise/activity

©Hanna Markkula

Lähteet 3/11

- Davenport 2022b. Lessons from Myalgic Encephalomyelitis/Chronic Fatique Syndrome for Long Covid Part 2: Physiological Characteristics During Acute Exercise are Abnormal in People with Postexertional Symptom Exacerbation.
- Davenport 2022c. Lessons from Myalgic Encephalomyelitis/Chronic Fatique Syndrome for Long Covid Part 4: Heart Rate Monitoring to Manage Post Exertional Symptom Exacerbation.
- Davenport 2019. Chronotropic intolerance: an overlooked determinant of symptoms and activity limitation in myalgic encephalomyelitis/chronic fatigue syndrome.
- Davis 2021. Characterizing long COVID in an international cohort: 7 months of symptoms and their impact
- Davis 2023. Long COVID: major findings, mechanisms and recommendations
- Dolphin 2022. “The Wandering Nerve Linking Heart and Mind” – The Complementary Role of Transcutaneous Vagus Nerve Stimulation in Modulating Neuro-Cardiovascular and Cognitive Performance
- Duodecim 2021. Krooninen väsymysoireyhtymä (ME/CFS) Hyvä käytäntö –konsensussuositus
- Duodecim-lehti 2020. Loeys-Dietzin oireyhtymä
- Dysautonomia International –verkkosivusto http://www.dysautonomiainternational.org/
- Eccles 2021. Beyond bones: The relevance of variants of connective tissue (hypermobility) to fibromyalgia, ME/CFS and controversies surrounding diagnostic classification: an observational study
- EDNF 2009. Clinical Reference Manual Vascular type https://www.rareconnect.org/uploads/documents/vascular-type-clinical-reference-manual-en.pdf
- Ehlers-Danlos Society
- Engelbert 2017. The evidence-based rationale for physical therapy treatment of children, adolescents, and adults diagnosed with joint hypermobility syndrome/hypermobile Ehlers Danlos syndrome
- Engelbert 2017. The evidence-based rationale for physical therapy treatment of children, adolescents, and adults diagnosed with joint hypermobility syndrome/hypermobile Ehlers Danlos syndrome
- Escorihuela 2020. Reduced heart rate variability predicts fatigue severity in individuals with chronic fatigue syndrome/myalgic encephalomyelitis. *Journal of translational medicine*

©Hanna Markkula

Lähteet 4/11

- Fancomano yms 2016. Ehlers-Danlos Syndrome Rare Types, Conference presentation. Baltimore.
- Ferman yms. 2016, presentation of EDS wolrd-wide survey
- Filha Koronasta Kuntoon www.filha.fi
- Fluge 2016. Metabolic profiling indicates impaired pyruvate dehydrogenase function in myalgic encephalopathy/chronic fatigue syndrome.
- Franklin 2019. Peak Oxygen Uptake in Chronic Fatigue Syndrome/Myalgic Encephalomyelitis: A Meta-Analysis
- Germain 2022. Plasma metabolomics reveals disrupted response and recovery following maximal exercise in myalgic encephalomyelitis/chronic fatigue syndrome
- Ghent Nosology 2010
- Gillian 2019. Urogenital and pelvic complications in the Ehlers-Danlos syndromes and associated -hypermobility spectrum disorders: A scoping review
- Glans 2020. Self-rated joint hypermobility: the five-part questionnaire evaluated in a Swedish non-clinical adult population
- Glass 2023. Urine Metabolomics Exposes Anomalous Recovery after Maximal Exertion in Female ME/CFS Patients
- Gouda 2022. Clinical features and complications of Loeys-Dietz syndrome: A systematic review
- Grach 2023. Mayo Clinic Proceedings. Diagnosis and Management of Myalgic Encephalomyelitis/Chronic Fatigue Syndrome
- Hakim 2017. Cardiovascular autonomic dysfunction in Ehlers–Danlos syndrome—hypermobile type. In American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics (Vol. 175, No. 1, pp. 168-174).
- Hakim 2003. A simple questionnaire to detect hypermobility: an adjunct to the assessment of patients with diffuse musculoskeletal pain. Int J Clin Pract.
- Hakim 2013. Anaesthetic and JHS/EDS https://www.hypermobility.org/local-anaesthetic
- Halverson 2023. Clinician-associated traumatization from difficult medical encounters: Results from a qualitative interview study on the Ehlers-Danlos Syndromes

©Hanna Markkula

Lähteet 5/11

- Harris 2022. COVID-19 Increases the Prevalence of Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome: What Nutrition and Dietetics Practitioners Need to Know
- Henderson 2017. Neurological and spinal manifestations of the Ehlers–Danlos syndromes
- Henderson 2019. Cervical medullary syndrome secondary to craniocervical instability and ventral brainstem compression in hereditary hypermobility connective tissue disorders: 5-year follow-up after craniocervical reduction, fusion, and stabilization
- Hengitysliitto, hengitysharjoituksia
- Invalidiliitto Harvinaiset
- Invalidiliitto vaskulaarinen EDS
- IOM 2015-suositus: Clinician's Guide
- Jakson 2024. Characterizing a new clinical phenotype: the co-existence of cerebral venous outflow and connective tissue disorders
- Jason. DePaul University – Center for Community Research. Measures. https://www.leonardjason.com/cfsme_measures-2/
- Jason 2023. ME/CFS and Post-Exertional Malaise among Patients with Long COVID
- Jensen 2021. Finger orthoses for management of joint hypermobility disorders: Relative effects on hand function and cognitive load.
- Joseph 2022. Neurovascular Dysregulation and Acute Exercise Intolerance in ME/CFS: A Randomized, Placebo-Controlled Trial of Pyridostigmine.
- Joseph 2021. Insights from invasive cardiopulmonary exercise testing of patients with myalgic encephalomyelitis/chronic fatigue syndrome.
- Keer 2003. Physiotherapy and occupational therapy in the hypermobile adult
- Kehon äärellä -blogi

©Hanna Markkula

Lähteet 6/11

- Klinge 2022. Diseased Filum Terminale as a Cause of Tethered Cord Syndrome in Ehlers-Danlos Syndrome: Histopathology, Biomechanics, Clinical Presentation, and Outcome of Filum Excision
- Komaroff 2023. ME/CFS and Long COVID share similar symptoms and biological abnormalities: road map to the literature
- Laserna 2021. Perioperative Management of Ehlers-Danlos Type III Syndrome Associated With Postural Orthostatic Tachycardia in Patients Undergoing General Anesthesia
- Levine 2018. Exercise and non-pharmacological treatment of POTS
- Levy 2018. GeneRewievs. Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome
- Li 2023. The long-term health outcomes, pathophysiological mechanisms and multidisciplinary management of long COVID
- Lim 2020. The Prospects of the Two-Day Cardiopulmonary Exercise Test (CPET) in ME/CFS Patients: A Meta-Analysis
- Lohkamp 2022. Craniocervical Instability in Ehlers-Danlos Syndrome—A Systematic Review of Diagnostic and Surgical Treatment Criteria
- Long COVID Physio
- Luomajoki ft-lehti 1/2023
- Malfait 2017. The 2017 international classification of the Ehlers–Danlos syndromes
- Malfait 2018. Gene Rewiev Classic Ehlers-Danlos Syndrome Synonyms: Ehlers-Danlos Syndrome, Classic Type; EDS, Classic Type
- Marfan Foundation
- Mast Cell Disease Society. https://tmsforacure.org/nutrition/

©Hanna Markkula

Lähteet 7/11

- Mathias 2021. Dysautonomia in the Ehlers–Danlos syndromes and hypermobility spectrum disorders—With a focus on the postural tachycardia syndrome.
- Mittal 2021. The GoodHope Exercise and Rehabilitation (GEAR) Program for People With Ehlers-Danlos Syndromes and Generalized Hypermobility Spectrum Disorders
- Molderings 2011. Mast cell activation disease: a concise practical guide for diagnostic workup and therapeutic options
- Myers 2021. Factors associated with cervical arterial dysfunction: a survey of physical therapist educators in the United States
- Nacul 2021. European Network on Myalgic Encephalomyelitis/Chronic Fatigue Syndrome (EUROMENE): Expert Consensus on the Diagnosis, Service Provision, and Care of People with ME/CFS in Europe
- Natelson 2022. Transcutaneous Vagus Nerve Stimulation in the Treatment of Long Covid-Chronic Fatigue Syndrome
- National Institute for Health and Care Excellence 2021. Myalgic encephalomyelitis (or encephalopathy)/chronic fatigue
- National Institute for Health and Care Excellence. 11.11.2021. Covid-19 Rapid Guideline: managing the long-term effects of Covid-19
- National Institute of Neurological Disorders and Stroke (nih.gov) Chiari Malformations https://www.ninds.nih.gov
- National Institute of Neurological Disorders and Stroke (nih.gov) Tethered Cord
- OI Foundation
- OI-yhdistys
- Ojala 2010 CPAQ - Kroonisen kivun hyväksyminen. Väitöskirja
- Pagen 2023. High proportions of post-exertional malaise and orthostatic intolerance in people living with post-COVID-19 condition: the PRIME post-COVID study
- Palmer 2021.The effectiveness of conservative interventions for the management of syndromic hypermobility: a systematic literature review

©Hanna Markkula

Lähteet 8/11

- Palmer 2016. The feasibility of randomised controlled trial of physiotherapy for adults with joint hypermobility syndrome. Health Technology Assessment
- Parker luennot https://www.youtube.com/@andreaparker213
- Physical and Occupational Therapists Giode to Treating Osteogenesis Imperfecta, OI Foundation
- Physiopedia Cranial Nerves
- Physiopedia Tethered Cord
- Physiotherapy for Breathing Pattern Disorders
- Pollack 2021. Female reproductive health impacts of Long COVID and associated illnesses including ME/CFS, POTS, and connective tissue disorders: a literature review
- Pollock 2021. The Musculoskeletal Manifestations of Marfan Syndrome: Diagnosis, Impact, and Management
- Putrino/1. Vagus Nerve Stimulation as Treatment for Long Covid. tutkimussuunnitelma https://clinicaltrials.gov/study/NCT05608629
- Putrino/2. VNS for Long-COVID-19. Tutkimussuunnitelma https://clinicaltrials.gov/study/NCT05630040
- Putrino 2021. Autonomic conditioning therapy reduces fatigue and improves global impression of change in individuals with post-acute COVID-19 syndrome
- Putrino 2023. Luentodiat. National Academies. Toward a Common Research Agenda in Infection - Associated Chronic Illnesses A Workshop to Examine Common, Overlapping Clinical and Biological Factors | National Academies
- Quinn 2023. Cardiovascular Considerations in the Management of People with Suspected Long COVID
- Raj 2013. Postural tachycardia syndrome (POTS).
- Raj 2019. Canadian Cardiovascular Society Position Statement on Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome (POTS) and Related Disorders of Chronic Orthostatic Intolerance
- Raj 2021. Long-COVID postural tachycardia syndrome: an American Autonomic Society statement.

©Hanna Markkula

Lähteet 9/11

- Raj 2020. Canadian cardiovascular society position statement on postural orthostatic tachycardia syndrome (POTS) and related disorders of chronic orthostatic intolerance.
- Revlock 2018. Postural orthostatic tachycardia syndrome.
- Reychler 2021. Physical therapy treatment of hypermobile Ehlers-Danlos syndrome: A systematic review
- Riez 2022. Marfan syndrome GeneReview
- Rombaut 2011 Medication, Sirgery and Physiotherapy Amog Patients With the Hypermobility Type of Ehlers-Danlos Syndrome.
- Rombaut 2011/2. Impairment and Impact of Pain in Female Patients with Ehlers- Danlos Syndrome
- Rombaut 2011/3. Balance, gait, falls and fear of falling in women with the hypermobility type of EHlers-Danlos syndrome.
- Rombaut 2014. Chronic pain in patients with the hypermobility type of Ehlers–Danlos syndrome: evidence for generalized hyperalgesia
- Rombaut 2015. Knowledge, Assessment, and Management of Adults With Joint Hypermobility Syndrome/ Ehlers–Danlos Syndrome Hypermobility Type Among Flemish Physiotherapists
- Rowe 2017. Myalgic Encephalomyelitis/Chronic Fatigue Syndrome Diagnosis and Management in Young People: A Primer
- Russek 2023. Presentation and physical therapy management of upper cervical instability in patients with symptomatic generalized joint hypermobility: International expert consensus recommendations
- Russek luentosarja. https://webspace.clarkson.edu/~lrussek/hsd.html
- Sangha 2021. Physical Rehabilitation for the Post-COVID 19 Patient, Amy Sangha, luentodiat, Project ECHO
- Scheper 2016. Disability in Adolescents and Adults Diagnosed With Hypermobility-Related Disorders: A Meta-Analysis

©Hanna Markkula

Lähteet 10/11

- Scicluna 2021. Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome (hEDS): a review and a critical appraisal of published genetic research to date
- Shaw 2019. The face of postural tachycardia syndrome - insights from a large cross-sectional online community-based survey.
- Shirley 2012. Ehlers-Danlos Syndrome in Orthopaedics: Etiology, Diagnosis, and Treatment Implications
- Simmonds 2007, Sommerfelt 2023. Severe and Very Severe Myalgic Encephalopathy/Chronic Fatigue Syndrome ME/CFS in Norway: Symptom Burden and Access to Care
- Singh 2022. Persistent Exertional Intolerance After COVID-19: Insights From Invasive Cardiopulmonary Exercise Testing
- Sletten 2012 COMPASS 31: A Refined and Abbreviated Composite Autonomic Symptom Score
- Spahic 2023 Malmö POTS symptom score: Assessing symptom burden in postural orthostatic tachycardia syndrome
- Spera 2024. Post-COVID Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome and Inappropriate Sinus Tachycardia in the Pediatric Population
- Starling 2021. Cutaneous manifestations of orthostatic intolerance syndromes
- Steiner 2021. Osteogenesis imperfecta GeneReview
- Stussman 2020. Characterization of Post-Exertional Malaise in Patients with Myalgic Encephalomyelitis/Chronic Fatigue Syndrome. Frontiers in Neurology
- Suomen Marfan yhdistys
- Taylor 2021. A guide to cranial nerve testing for musculoskeletal clinicians
- Terry 2015. Living with joint hypermobility syndrome: patient experiences of diagnosis, referral and self-care. Family PracticeTerveyskirjasto Osteogenesis imperfecta
- Terveyskylä hengitys
- Terveyskylä Marfan

©Hanna Markkula

Lähteet 11/11

- Terveyskylä Osteogenesis imperfecta
- The American Journal of Medical Genetics 2017
- The American Journal of Medical Genetics 2017
- THL ICF-luokitus
- Tinkle 2017. Hypermobile Ehlers–Danlos syndrome (a.k.a. Ehlers–Danlos syndrome Type III and Ehlers–Danlos syndrome hypermobility type): Clinical description and natural history
- Tosto 2023. Podcast How Does Autonomic Conditioning Work?
- Tosto 2023. Podcast What Improvements Can Autonomic Conditioning Bring in Long Covid?
- van Campen 2021. Deconditioning does not explain orthostatic intolerance in ME/CFS (myalgic encephalomyelitis/chronic fatigue syndrome).
- Vernino 2021. Postural orthostatic tachycardia syndrome (POTS): State of the Science and Clinical Care from a 2019 National Institutes of Health Expert Consensus Meeting - Part 1. Autonomic Neuroscience
- Vernon 2023. Post-exertional Malaise Among People with Long COVID Compared to Myalgic Encephalomyelitis/chronic Fatigue Syndrome (ME/CFS)
- Wiesmann 2014. Recommendations for anesthesia and perioperative management in patients with Ehlers-Danlos syndrome(s)van Campen 2020
- Wong 2021. Long COVID and Myalgic Encephalomyelitis/Chronic Fatigue Syndrome (ME/CFS)-A Systemic Review and Comparison of Clinical Presentation and Symptomatology
- World Health Organization. Living guidance for clinical management of COVID-19.
- Wright 2022. The Relationship between Physical Activity and Long COVID: A Cross-Sectional Study
- Yap 2020. Critical Review of Transcutaneous Vagus Nerve Stimulation: Challenges for Translation to Clinical Practice
- Zheng. Multimodal Investigation of Post COVID-19 in Females: A Pilot Study. tutkimussuunnitelma. https://clinicaltrials.gov/study/NCT05225220