



LOPPU-
RAPORTTI
DYSTONIAA
SAIRASTA-
VAT
LAPSET JA
NUORET

Jertrud Alise Eikås Eiden maalaus

Lapset ja nuoret ovat meidän tulevaisuutemme. Hyvällä kasvu ympäristöllä ja omine valintoineen useimmat nuoret löytävät oman tiensä ja paikkansa yhteiskunnassa. Tämä ei kuitenkaan koske kaikkia nuoria. Tässä projektissa ajattelemme dystoniaa sairastavia lapsia ja nuoria.

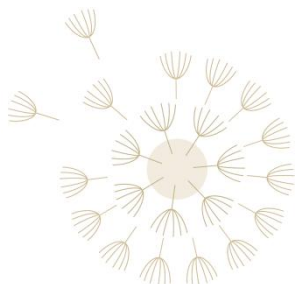


DYSTONIAA SAIRASTAVAT LAPSET JA NUORET

Loppuraportti

Kartoitus

Hakija: Norjan Dystoniayhdistys



ExtraStiftelsen
Helse og Rehabilitering

SISÄLLYSLUETTELO

Sisälllys	Sivu
Sisällysluettelo	2
Mikä on Extra Stiftelsen – Helse og Rehabilitering?	3
Alkusanat	4
Syyt lasten dystoniaan	5
Yhteenveto	6
Projektin tausta / Tavoite / Toteutus / Menetelmät	7
Projektin tulokset / Yhteenveto	8
Tanskan tulokset	10
Lapsuuteni ja dystonia - O.Tollås	12
Tanskan kokemusraportti	14
Norjan kokemusraportti	15
Ruotsin kokemusraportti	17
Suomen kokemusraportti	18
Kyselylomake	19
Linkkejä	20

MIKÄ ON EXTRA STIFTELSEN – HELSE OG REHABILITERING?

Extra Säätiö, johon kuuluu 27 terveyst- ja kuntoutusjärjestöä, järjestää TV-pelin Extra. Pelin voitto menee vapaaehtoisjärjestöjen ennaltaehkäiseviin kuntoutus- ja tutkimusprojekteihin. Ei tarvitse olla säätiön jäsen hakeakseen rahoitusta. Säätiön projektirahat jaetaan kerran vuodessa, marraskuussa. Norsk Tipping hallinnoi peliä.

Extra Säätiö on tähän mennessä tukenut 5342 projektia, yhteensä 2,8 miljardia Nkr.

Tästä linkistä voit nähdä esimerkkejä projektista [filmklipp fra noen av prosjektene](#)

Julkaisemme luettelon projekteista, joita säätiöön rahoittanut. Luettelo löytyy linkistä [oversikt over prosjektkatalogene](#)

Projekteja voi hakea myös projektikirjastosta.



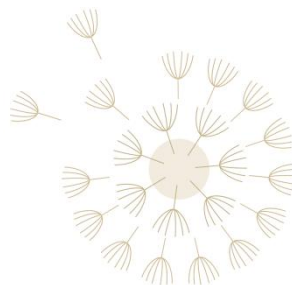
Vuonna 2010 Extra Säätiö on jakanut:

220 miljoonaa Nkr 108 yhdistyksille, 557 projektille
65 miljoonaa Nkr 223 ennalta ehkäisevään projektiin
65 miljoonaa Nkr 219 kuntoutusprojektiin
70 miljoonaa Nkr 115 tutkimusprojektiin

10% on mennyt säätiön hallintokuluihin

Uusista hakemuksista 23,1% hyväksyttiin

21,7% ennalta ehkäisevää projektia, tukimäärä 253 392 Nkr
34,7% uusiin kuntoutushakemuksiin, tuki keskimäärin 294 000 Nkr
9,9% uusiin tutkimushankkeisiin, keskimääräinen tuki 602 750 Nkr



ALKUSANAT

Projekti: Kartoitus lasten ja nuorten dystonian yleisyydestä

Projektin ja tämän raportin tarkoitus oli saada mahdollisimman oikeita ja luotettavia tietoja Dystonian yleisyydestä lasten ja nuorten keskuudessa (LANU tästä eteenpäin). Tällä raportilla haluamme kohdistaa huomion suhteellisen harvinaiseen sairauteen, samalla kun lisääntynyt tieto tulee sairastavien hyödyksi.

LANU projekti alkoi vuonna 2009, mutta koska emme saaneet kaikkia tietoja, artikkeleita ja muuta dokumentointia valmiiksi vuoden 2009 aikana, saimme Helse- og Rehabilitering:lta lisää aikaa vuoden 2010 loppuun.

Projekti toteutettiin Norjan, Ruotsin, Suomen ja Tanskan yhteistyönä.

Projektin johtaja, projektivastaavat ja -avustajat

Norja: Projektin johtaja *Sølvi Engeland*, Norjan Dystoniayhdistyksen hallitusjäsen

Norja: Projektiavustaja *Oddhild Tollås*, Norjan Dystoniayhdistyksen hallitusjäsen

Ruotsi: Projektivastaava *Brit Forsberg*, Ruotsin Dystoniayhdistyksen puheenjohtaja

Suomi: Projektivastaava *Christel Bergman*, Suomen Dystonia-yhdistys

Suomi: Projektiavustaja *Virpi Paasikoski*, Suomen Dystonia-yhdistys

Suomi: Projektiavustaja *Taina Lehtinen*, Suomen Dystonia-yhdistys

Tanska: Projektivastaava *Mette Spangsberg*, Tanskan Dystoniayhdistyksen puheenjohtaja

Erityiskiitokset ammattiavustajillemme

- *Ingrid Leiknes*, Nasjonalt kompetansesenter for bevegelsesforstyrrelser (NKB)
- *Jon Barlinn*, Lastenosasto, Rikshospitalet, Oslon yliopistollinensairaala
- *Berit Silsand*, Therapy Sales Specialist Medtronic DBS, Medtronic Norge AS
- *Lena Zetterberg*, Med Dr. Studierektor. Fysioterapeutti, Uppsalan yliopisto neurotieteiden osasto

Yhteyshenkilöt

Norja: Sølvi Engeland, projektinjohtaja BUD,

sähköposti g-engela (at) online.no, www.dystoni.no

Ruotsi: Brit Forsberg, sähköpostil: britt.forsberg (at) telia.com

Tanska: Mette Spangsberg, sähköposti: spangsberg4 (at) hotmail.com

Suomi: Christel Bergman, sähköposti: mailchb (at) gmail.com

SYYT LASTEN DYSTONIAAN

Tavallisin syy lapsuusiän dystoniaan on cerebral paresis (CP). Hypoksisk iskemisk encefalopati on tavallisin syy ennenaikaisesti syntyneillä lapsilla. Dyskinetisk CP (jonka yhteydessä usein dystoniakomponentti) esiintyy 6-15 % tapauksista. Vastaavia oireita esiintyy hukkumistilanteissa, sekä joskus lyönti- ja päävaurioiden yhteydessä. Dystonian oireet voivat esiintyä lapsilla myös lääkeaineiden sivuvaikutuksena, varsinkin kun käytetään neuroleptikat tai aniemetica (metoclopramide). Muut syyt lasten dystoniaan ovat aika harvinaisia, koska dystonia esiintyy lapsilla harvoin.

On tärkeää huomioida ne tapaukset, jotka voidaan hoitaa ja ne tapaukset, jotka ovat dopaherkkiä dystonioita, joissa oireet vaihtelevat paljon vuorokauden aikana ja jotka kehittyvät vakavampaan suuntaan ja saavat usein alkunsa lapsuusiässä. Tunnetuin näistä on Sewagas-syndrooma (DYT5a-geeni). Varsinkin lapsuusiässä esiintyy useita ohimeneviä ja kohtausluonteisia tautimuotoja kuten ”benign paroxysmal tonic upgaze” (silmäoireita) benign paroksysmal torticollis, ”transient dystonia of infancy” sekä muitakin kohtausluonteisia dystoniamuotoja, jotka esiintyvät aikuisillakin.

Primaariset dystoniat saavat yleensä alkunsa raajoissa ja kehittyvät lapsilla useammin kuin aikuisilla yleistyneeseen muotoon. Mikäli dystonia alkaa ennen kuin lapsi on 6 vuoden iässä, on suurempi riski, että dystonia kehittyy vakavampaan muotoon. ”Task specific” – dystoniat esiintyvät harvoin lapsilla.

Lapsilla sekundaariset dystoniat muodostavat suhteellisen suuren ryhmän. Mikäli ei ole kyseessä CP, on pitkä lista tauteja, joita on otettava huomioon, kun tehdään differentiaali-diagnoosi. Tämä lista vaihtelee lapsen iän mukaan. Lapsen neurologinen kehitys on nopea. Kehityksen taantuminen ja opittujen asioiden unohtaminen voi olla vakava ja tyypillinen oire liikehäiriöiden lisäksi. Dystonia esiintyy myös usean metaboolisen häiriön yhteydessä ja degeneratiivisissa muutoksissa keskushermostossa. Nämä oireet ovat niin vakavia, että moni lapsi ei saavuta aikuisikää. Dystonia esiintyy oireena sekä aminohappo- hiilihydraatti- tai rasva-aineenvaihdunta sekä myöskin mitokondria-taudeissa ja degeneratiivisissa muutoksissa keskushermostossa (CNS).

On vaikea erottaa Dopaherkkä dystonia CP:stä sekä muista dystoniamuodoista. Näin ollen on suositeltavaa, että kaikki lapset joilla on dystonia, koemielessä hoidetaan levodopa/carbidopa lääkkeillä. Joissakin tapauksissa nämä lääkkeet tehoavat myöskin sekundaarisiin dystoniamuotoihin. Tehokas annos tälle ryhmälle on usein alhainen (50-100 mg/pv). Joskus joidenkin sekundaaristen dystonioiden hoito voi vaatia annoksia, jotka ovat peräti 10 mg/kg/pv kolmesti päivässä. Kun lapsi painaa noin 30 kg pitää huomioida, että lääkeannos ei ylitä aikuisten annosmääriä.

Anticholinerginen lääkehoito voi olla tehokas äkillisen dystoniaoireen hoitoon. Vakavia dystoniamuotoja lapsilla hoidetaan intratekaalisella bacflen-pumpulla, joskus myöskin aivostimulaattorilla (Deep Brain Stimulation, DBS). Aivostimulaattori antaa parhaan vasteen, kun kyseessä on primaarinen dystonia. Mutta toistaiseksi Norjassa on hoidettu DBS:llä lapsia, joilla on PKAN (patothenate kinase-associated neurodegeneration) ja Lesch-Nyhan syndrooma, lupaavin tuloksin.

Vähemmän vakavia ja paikallisia dystoniamuotoja lapsilla hoidetaan botuliinitoksiinilla. Kohtausluontoisiin dystoniamuotoihin lasteniässä antiepileptikat tehoavat usein hyvin. Muuten lasten hoitomuodot ovat samat kuin aikuisten.

Ote ”Behandlingsplan for dystoni” Julkaistu NKB:n ja Jon Barlinnin, Rikshospitalet, luvalla.

YHTEENVETO

Dystoniaa sairastavien lasten ja nuorten kartoitus (BUD/LANU)

Lapset ja nuoret ovat tulevaisuutemme. Hyvillä koulutusmahdollisuuksilla ja omine valintoineen useimmat nuoret löytävät paikkansa yhteiskunnassa. Valitettavasti tämä ei koske kaikkia.

Tässä projektissa ajattelemme dystoniaa sairastavia lapsia ja nuoria (LANU).

Aikaisemmin ei ole tehty vastaavaa kartoitusta lasten ja nuorten dystonioista. Siksi pohjoismaiden Dystonia-yhdistykset toivovat tämän projektin avulla saavansa kuvan siitä, kuinka paljon dystoniaa esiintyy lasten ja nuorten keskuudessa ja tuovat esiin harvinaista sairautta. Samalla lisääntynyt tietous auttaa dystoniaa sairastavia.

Dystonia on yhteinen nimi ryhmälle oireita, joiden tunnusmerkkejä ovat tahaton lihasaktiiviteetti, joka johtaa nykimisiin, lihaskramppeihin ja asentovirheisiin. Dystonia voi esiintyä tietyssä kehon osassa, esim. silmäluomessa, kaulassa, niskassa, kädessä tai jalassa tai koko vartalossa (yleistynyt dystonia).

Projektin ensisijainen kohderyhmä on neurologit, mutta myös yleislääkärit, terveysasemat sekä terveydenhoitohenkilökunta, joka työskentelee lasten ja nuorten kanssa.

Yhteistyössä Nasjonalt Kompetansesenter for Bevegelsesforstyrrelser (NKB) kanssa tehtiin kyselylomake, joka lähetettiin neurologisille osastoille ja/tai vastaaville.

Kyselyn tulos: 16 lasta Norjassa, 10 lasta Suomessa, 13 lasta Ruotsissa ja 399 Tanskassa. Suuri ero Tanskan lukuihin johtuu maan potilasrekisteristä, jossa on rekisteröity kaikki tapaukset ajalta 1999-2009. Norjassa, Ruotsissa ja Suomessa on lähtökohtana ne lapset, jotka kartoituksen aikana ovat olleet tiedossa.

Jatkosuunnitelmana on, että raportti lähetetään lastenneurologisille osastoille ja/tai vastaaviin paikkoihin. Jokaisen maan yhdistys laittaa raportin nettisivuilleen sekä jakaa sitä terveydenhoitohenkilökunnalle.

Norjan dystoniayhdistys kokee, että projektin päämäärä on saavutettu. Yhteistyö maiden välillä on toiminut erinomaisesti ja uskomme sekä toivomme, että projekti tulee lisäämään tietoa lasten dystoniasta.

PROJEKTIN TAUSTA / TAVOITE / TAVOITERYHMÄT

Tausta

Lapset ja nuoret ovat tulevaisuutemme. Hyvillä koulutusmahdollisuuksilla ja omine valintoineen, useimmat nuoret löytävät paikkansa yhteiskunnassa. Valitettavasti tämä ei koske kaikkia. Tässä projektissa ajattelemme dystoniaa sairastavia lapsia ja nuoria (LANU).

Mahdollisuus saada peruskoulu päätökseen ja jatkokouluttautua, voi olla suhteellisen pieni.

Aikaisemmin ei ole tehty vastaavaa kartoitusta lasten ja nuorten dystonioista. Siksi Norjan dystoniayhdistys toivoo tämän projektin avulla saavansa kuvan siitä, kuinka paljon dystoniaa esiintyy lasten ja nuorten keskuudessa Skandinaviassa ja tuoda esiin harvinaista sairautta. Samalla lisääntynyt tietous auttaa dystoniaa sairastavia.

Dystonia on yhteinen nimi ryhmälle oireita, joiden tunnusmerkkejä ovat tahaton lihasaktiiviteetti, joka johtaa nykimisiin, lihaskramppeihin ja asentovirheisiin. Dystonia voi esiintyä tietyssä kehon osassa, esim. silmäluomessa, kaulassa, niskassa, kädessä tai jalassa tai koko vartalossa (yleistynyt dystonia).

Jos dystonia puhkeaa nuorella iällä, on kohtuullisen suuri mahdollisuus, että dystonia kehittyi yleistyneeksi. Tällöin lihaskrampeja ja virheasentoja on koko kehossa.

Tavoite

Projektin tavoite oli kartoittaa dystonian yleisyyttä Skandinaviassa, lisätä dystonian tunnettavuutta ja lisätä tietoisuutta yleisesti lääkäreiden keskuudessa ja terveydenhuollossa. Lisääntyneellä tiedolla saadaan diagnoosi ja oikea hoito niin pian kuin mahdollista. Näin voidaan saavuttaa paras mahdollinen elämänlaatu sairastuneelle.

Tavoiteryhvät

Tavoiteryhmiä on ensisijaisesti neurologit, mutta myös yleislääkärit, terveysasemat ja terveydenhoitohenkilökunta, jotka työskentelevät lasten ja nuorten parissa. Lisääntynyt tieto mainittujen ryhmien parissa tulee sairastuneiden hyödyksi.

PROJEKTIN TOTEUTUS / MENETELMÄT

Yhteistyössä Nasjonalt Kompetansesenter for Bevegelsesforstyrrelser (NKB) kanssa tehtiin kyselylomake, joka lähetettiin neurologisille osastoille ja/tai vastaaville. Tietojen keruu menetelmät ovat vaihdelleet maittain.

Koska kyselylomakkeessa ei kysely henkilö- tai informaatiota, jota voitaisiin yhdistää tiettyyn henkilöön, ei tarvittu lupaa kyselyyn Norjan lääketieteen tutkimuksen eettiseltä komitealta.

Kyselylomake on liitteenä sivulla 19.

Projektin käytännön toteutus tapahtui pääasiallisesti sähköpostitse. Eri maat ovat kuitenkin käyttäneet eri menetelmiä, mikä käy ilmi maiden kokemusraporteista.

Tutkimuksen toteutus on pääasiallisesti tehty alkuperäisuunnitelman mukaan. Aikataulu on kuitenkin venynyt aikaisemmin mainituista syistä.

TULOKSET JA YHTEENVETO

Kyselytutkimuksen tuloksesta kävi ilmi seuraavaa: 16 lasta Norjassa, 10 lasta Suomessa, 13 lasta Ruotsissa ja 399 lasta Tanskassa. Suuri ero lukumäärän suhteen saadussa tiedossa Tanskasta, johtuu pääosin siitä, että kansallinen potilasrekisteri- Landspasientregistret Tanskassa näyttää tapaukset ajanjaksolta 1999-2009. Norjassa, Ruotsissa ja Suomessa on otettu mukaan lähtökohtaisesti vain tutkimuksen aikana rekisteröityjen lasten lukumäärä.

Yhteensä 39 (anonyymia) henkilöä, jotka on raportoitu tiedoissa Norjasta (16), Ruotsista (13), ja Suomesta (10). **Taulukot 1, 2 ja 3** näyttävät jaetun yleiskatsauksen samoista maista. Koska Landspasientregisteret Tanskassa ei ottanut lähtökohdaksi kyselylomaketta, näytetään Tanskan tulos **taulukossa 4**.

Potilaan ikä ensimmäisten oireiden ilmaantuessa

Vähemmän kuin 1 vuosi: 8 henkilöä
1 vuosi: 6 henkilöä
2 vuotta: 6 henkilöä
4-5 vuotta: 4 henkilöä
6 vuotta: 3 henkilöä
7 vuotta: 6 henkilöä
8–16 vuotta: 5 henkilöä
(1 henkilön ikää ei ole annettu tiedoksi)

Aika ensimmäisistä oireista diagnoosiin

Ilmoitettu aika diagnoosin saamiseen, on laskettu siitä, kuinka kauan vei aikaa ensimmäisistä oireista siihen, kun diagnoosi annettiin. Vei keskimäärin noin 2 vuotta ja 3 kuukautta ennenkuin diagnoosi määriteltiin.

Ilmoitetut diagnoosit

Alla olevassa taulukossa on ilmoitetut diagnoosivaihtoehdot:

Diagnoosi (tautiluokitus ICD 10)	Määrä
G 24 Dystonia	2
G 24.1 Idiopaattinen suvuttainen dystonia	3
G 24.2 Idiopaattinen ei-suvuttainen dystonia	7
G 24.3 Servikaalinen dystonia	0
G 24.4 Idiopaattinen orofysiaalinen dystonia	0
G 24.5 Blefarospasmi, luomikouristus	0
G 24.8 Muu tarkennettu dystonia	11
G 24.9 Ei tarkennettu dystonia	3
G 80.3 Dyskinetisk cerebral parese	6
Yhteensä	39

TAULUKKO 1

Kommentteja:

Yksikään näistä mainituista ei saanut diagnoosia torticollis/servikaalinen dystonia tai blefarospasmi, mitkä ovat tavallisimmat dystonian muodot aikuisilla dystoniaa sairastavilla. Voidaan myös kysyä, voidaanko Dyskinetisk cerebral parese (CP) määrittellä dystonia ryhmään.

Hoito ja raportoidut hoitovaikutukset:

	Eritt. hyvä	Hyvä	Vähäinen	Ei vaik.	Määrä	Kommentit
Botox injektio		5	2	0	7	
Levodopa	4	2	2	4	12	
Antikolinergica	1	2	2	0	6	
Benzodiazepiner ja Analgetica						Ei raportoitua vaikutusta
Deep Brain Stimulation	1	2	3	0	6	
Baclofenpumpe	1	0	1	0	2	

TAULUKKO 2

Hoitovaihtoehdot tutkimuksessa olivat Botulinumtoksiini-injektiot, Levodopa, antikolinergica, Baklofen-pumppu ja Deep Brain Stimulation.

Ilmoitetaan, että 2 henkilöä ei saa mitään erityistä lääkettä dystonian oireisiinsa.

ILMOITETUT TIEDOT RUOTSISTA, SUOMESTA JA NORJASTA

Ilmoitetut diagnoosit:

Diagnoosi (tautiluokitus ICD 10)	Suomi	Ruotsi	Norja	Yht.
G 24 Dystonia	0	2	0	2
G 24.1 Idiopaattinen suvuttainen dystonia	2	1	0	3
G 24.2 Idiopaattinen ei-suvuttainen dystonia	3	0	4	7
G 24.3 Servikaalinen dystonia	0	0	0	0
G 24.4 Idiopaattinen orofysiaalinen dystonia	0	0	0	0
G 24.5 Blefarospasmi, luomikouristus	0	0	0	0
G 24.8 Muu tarkennettu dystonia	0	3	8	11
G 24.9 Ei tarkennettu dystonia	0	2	1	3
G 80.3 Dyskinetisk cerebral parese	3	4	2	9
Puuttuvat	2	1	1	4
Yhteensä	10	13	16	39

TALUKKO 3

TANSKAN TULOKSET

0 -19 vuotiaita henkilöitä, joilla on yksi tai useampi seuraavista diagnooseista.:

Diagnoosi	Määrä	Ikäjakautuma (vuosi)
G 24 Dystonia	8	8-19
G 24.1 Idiopaattinen, suvuttainen lihasdystonia	29	10-19
G 24.2 Idiopaattinen, ei-suvuttainen lihasdystonia	5	5-16
G 24.3 Servikaalinen dystonia	61	1-19
G 24.4 Idiopaattinen orofysiaalinen dystonia	5	10-19
G 24.5 Blefarospasmi, luomikouristus	5	7-17
G 24.8 Muu tarkennettu dystonia	53	4-19
G 24.9 Ei tarkennettu dystonia	77	1-19
G 80.3 Dyskinetisk cerebral parese	155	1-19
Yhteensä	399	1-19

TAULUKKO 4

Tanskan raportti ei anna vastauksia kysymyksiin hoitomenetelmistä ja niiden tehosta.

Diagnoosien alaryhmiä ei ole eritelty.

Ikä määritellään diagnoosijankohdan mukaan ja iän mukaan.

Ikä määritellään raportin ulostuloajankohdasta.

Jos henkilöllä on ollut useita käyntejä terveydenhuoltoon samalla diagnoosilla ja samana vuonna, lasketaan henkilö vain kerran.

Jos henkilöllä on ollut useita käyntejä terveydenhuoltoon samana vuonna eri diagnooseilla, henkilö lasketaan molempiin diagnoosiryhmiin.

Jos henkilöllä on ollut monta käyntiä terveydenhuoltoon samalla diagnoosilla useana vuotena, henkilö lasketaan mukaan joka vuosi.

LAAJENNETUN TAULUKON (OTE POTILASREKISTERISTÄ) TANSKAN TULOKSISTA, SAA PYYTÄMÄLLÄ.

Kokemukset / arviointi

Kerätyt tulokset/tiedot eivät ole tarpeeksi kattavia. Suuremmalla vastausprosentilla olisi ollut kiinnostavaa vertailla eri ryhmiä, esim. miten kauan on odottanut diagnoosin saantia, siitä kun oireet alkoivat, hoitomenetelmiä ja hoidon vaikutusta.

Toinen kokemus on ollut, että on vaikeaa saada vastauksia niistä paikoista, joihin kysely on lähetetty. Syitä tähän voi olla monia.

Tanskalla on hyvä yleiskuva dystoniaa sairastavien määristä, koska heillä on eri sairauksien maankattava potilasrekisteri. Tiedot on esitelty edellä olevassa taulukossa.

Ruotsin, Suomen ja Norjan tulokset lukumääristä, diagnoosiryhmistä jne. löytyvät sivulta 9.

Hyötyarvo

Tärkein tieto, joka tuli esiin Norjasta, Ruotsista ja Suomesta on, että jos kansallisia rekistereitä dystoniaa sairastavista ei ole, on hyvin vaikeata saada kokonaiskuvaa sairastuneiden määristä. Kansallisella potilasrekisterillä, kuten Tanskan, voidaan saada hyvin tarkka kuva lasten dystonioiden esiintymisestä.

Julkaisu / jakelu

Aluksi 300 kpl tästä raportista painetaan (Norjaksi). Raportti lähetetään neurologisille osastoille, joissa hoidetaan myös lapsia. Raportti julkaistaan myös eri maiden kotisivuilla ja jaetaan hoitohenkilökunnalle aiheeseen liittyvissä tapahtumissa ja kokouksissa.

Päämäärän toteutuminen

Norjan dystoniayhdistys ja yhteistyökumppanit kokevat, että projektin päämäärät ovat toteutuneet. Maiden välinen yhteistyö on sujunut erinomaisesti ja toivomme ja uskomme, että projekti on lisännyt ja tulee lisäämään tietoa lasten dystoniasta.

YHTEENVETO / PÄÄTELMÄ / SUUNNITELMAT

Aikaisemmin ei ole tehty vastaavaa kartoitusta lasten ja nuorten dystonioista. Siksi Norjan dystoniayhdistys toivoo tämän projektin avulla saavansa kuvan siitä, kuinka paljon dystoniaa esiintyy lasten ja nuorten keskuudessa Skandinaviassa ja tuoda esiin harvinaista sairautta. Samalla lisääntynyt tietous auttaa dystoniaa sairastavia.

Yhteistyö Pohjoismaiden välillä on toiminut hyvin. Tietojen hankinta on ollut yhteistyöprojekti samanlaisten organisaatioiden kesken Norjan, Ruotsin, Tanskan ja Suomen dystoniayhdistyksissä. Projektikokouksia on pidetty kolme kertaa, ensin Ruotsissa, sitten Tanskassa ja Suomessa. Lisäksi Norjassa on pidetty yhteenveto / tiedotuskokous, johon myös ammatilliset avunantajat osallistuivat. Projektinvastaavat pitivät tätä kokousta erittäin hyödyllisenä, saatuaan monia hyviä ammatillisia neuvoja ja palautetta.

Projektin katsotaan päättyneen, mutta keskustelu jatkuu siitä, kuinka voimme parhaiten käyttää tuloksia.

Raportti aiotaan lähettää neurologisille osastoille sekä lastenosastoille, julkaista eri maiden nettisivuilla, samoin kuin jakaa terveydenhuoltohenkilöstölle sopivissa konferensseissa ja yhteyksissä.

On ollut myös erittäin hyödyllinen kokemus työskennellä projektin parissa eri maiden välillä ja odotamme mahdollista hyvän yhteistyön jatkoa tämän teeman parissa ja muita asioita, jotka voivat vahvistaa asiaamme: lisätä tietoa sairastuneiden hyväksi.



Lapsuuteni ja dystonia

Muistan sen päivän, kun sain Dystonian, kuin se olisi ollut eilinen. Vaikka kului monta vuotta, ennen kuin sain oikean diagnoosin, muistan todellakin parhaiten sairauden alkamisen.

Olin 12 vuotias, 6-luokkalainen ja seisoin luokkani edessä ja luin jouluevankeliumia, jonka esittäisimme jouluaattona kylän asukkaille. Aivan yhtäkkiä tunsin, että aloin nykiä ja ja vasen käteni kiertyi. Kotona tuon päivän iltana alkoi pääni vähitellen vääntyä kohti oikeaa olkapäätä ja samanaikaisesti sain spasmeja, jotka vähitellen pahenivat.

Seuraavana aamuna oli pääni aivan kokonaan lukkiutunut kohti oikeaa olkapäätäni ja täräsi hieman koko ajan.

Olin edelleen hyvin nuori, enkä ymmärtänyt niinkään muuta kuin, että asiani eivät olleet kuten niiden olisi pitänyt olla. Mutta isä ja äiti pelkäsivät kuollakseen ja tilasivat minulle heti lääkärille ajan. Lääkäri ei myöskään tiennyt, mikä minua vaivaa ja lähetti minut edelleen neurologille Ålesundin sairaalaan.

Kun pääsin sairaalaan useiden pitkien viikkojen odotusten jälkeen, olin niin mielissäni tavatessani lääkäri Hellebustin. Hän katsoi minuun yhden kerran ja sanoi: ”Sinulla on Torticollis!” Minä ja vanhempani olimme luonnollisesti iloisia saadessamme nimen tälle tuntemattomalle ja tulvimme kysymyksiä siitä, mitä tullaan tekemään, lääkkeitä jne. Lääkäriltä sain lähetteen edelleen erikoislääkärille vanhaan Rikshospitalettiin Osloon, ja jälleen kului kuukausia epävarmuudessa ja pelossa, särkyssä, spasmeissa ja odotuksessa. Enkä mitenkään löytänyt tapaa elää ”uuden niskani” kanssa.

Ei myöskään ollut helppoa, koska olin aloittanut keskiasteen koulussa, vaihtanut koulua ja saanut uudet luokkatoverit, jotka eivät olleet samalta paikkakunnalta kuin minä. Halusin kovasti saada uusia ystäviä tuolta luokalta, mutta suurin osa nauroi minua ja minut nähdessään, kutsuivat minua vähemmän kauniiksi asiaksi. Tämä ja se tosiasia, että sillä aikaa kun odotin matkaa Osloon, tulin koko ajan huonompaan kuntoon, sekä kivut että spasmit vaikuttivat niin, että vetäennyin ympäröivästä maailmasta ja olin aivan yksinäinen.

Tuohon aikaan aloitin myös käynnit psykomotoriikkaan erikoistuneella fysioterapeutilla, jolla oli vastaanotto 1 1/2 tunnin bussimatkan päässä kotoani. Äitini teki pitkiä työpäiviä ja isäni oli merimies. Minulla ei ollut muuta mahdollisuutta kuin kulkea matka bussilla. Koska tulen pieneltä paikkakunnalta, ei busseja kulkenut joka tunti, joten kolme kertaa viikossa matkustin koulusta hoitoihin kello 14 ja olin kotona kello 19.

Minä en muista kovinkaan paljoa noista vuosista, koska olin niin pieni. Kävin koulua, matkustin fysioterapiaan joka toinen päivä, tein läksyjä ja sen jälkeen nukuin seuraavaan päivään. Niin nuo kolme vuotta keskiasteen koulussa merkitsivät opiskelua, läksyjä, fysioterapiaa, kipuja, lihaskouristuksia, unta ja kiusatuksi tulemistä...

Minulla ei ollut yhtään ystäviä, jotka olisivat asuneet lähellä minua, ja joka tapauksessa minulla ei olisi ollut yhtään ylimääräistä tarmoakaan olla heidän kanssaan.

Jos menemme hieman taakse päin, niin olin noin 13-vuotias, kun olin potilaana vanhassa Rikshospitaletissa. He ottivat lukuisia kokeita ja olin koekaniinina useille uusille lääkkeille, jotka joko tekivät oloni pahemmaksi, tai sain niistä pahoja sivuvaikutuksia. Niinpä minut lähetettiin kotiin ilman mitään apua.

Olin miltei 16-vuotias, kun sain taas puhelun Rikshospitaletista. Tuolloin soitti neurokirurgi ja hän ehdotti, että he halusivat yrittää aivoleikkausta. He veisivät nuppineulan kokoisen elektrodin aivojeni oikealle puolelle ja sillä yrittäisivät säätää aivotoimintaani. Huusin ilosta. Vihdoinkin pääsisin tästä kamaluudesta ja voisin taas elää!

Matkustin äitini kanssa Osloon toiveikkaana, mutta uskon, että äitini oli enimmäkseen peloissaan. Perille päästyämme tapasin neurologin, joka oli kutsunut minut ja esitti, että he olivat päättäneet leikkauksen olevan liian vaarallisen.

En ole milloinkaan elämäni aikana ollut niin murskaantunut. Lisäksi hän lähetti minut psykologin luo, joka ”grillasi minua” kolme tuntia, koska hän oli sitä mieltä, että oli täytynyt tapahtua jotakin erityistä, jonka vuoksi olin saanut Torticollikseen ja että tämän täytyi siten olla psyykkistä. Itkin useita tunteja päästessäni pois.

Meni kauan ennen kuin he löysivät lääkkeen joka auttoi minua hieman, mutta joka teki minut entistä väsyneemmäksi. Käytin tuota lääkettä 16-vuotiaaksi ja tautini oli edennyt pidemmälle.

Tuolloin tapahtui yhtä ja toista, mikä sai minut vihaiseksi. Kaikesta mistä olin jäänyt paitsi, niin kauan aikaa kuin olin ”doupattuna” viime vuodet, että heitin kaikki tabletit viemäriin ja päätin selvitä ilman lääkkeitä. Tuota kesti yhden ajanjakson, mutta tuona aikana olin joka tapauksessa hereillä ja jalkeilla, vaikka niskani oli aivan hirvittävän huonona.

Olin 22 vuotias saadessani oikean diagnoosini: Yleistynyt Dystonia.

Kirjoittanut Oddhild Knotten Tollås



Kuva: HENT AS

Tanskan kokemusraportti

Työmenetelmä

Päinvastoin, kuin muissa maissa, tein Tanskassa kartoituksen yksin. Yksi syy tähän oli se, että meillä Tanskassa ei ole terveystieteitä, niinkuin muissa Pohjoismaissa. Ottaisin yhteyttä vain neurologisiin sairaalaoastoihin. Työmäärä ei olisi näin kovin suuri.

Maaliskuussa 2009 lähetin kyselyn neurologisille osastoille ja niiden vastausten perusteella arvioin 20-30 lapsella ja nuorella olevan jokin dystoniadiagnoosi. Tämän jälkeen meillä oli seuraava työkokous Kööpenhaminassa kesäkuussa 2009. Kokouksessa käytiin läpi osatavoitteet ja niiden aikataulu. Vastaava työkokous oli Suomessa, Turussa keväällä 2010.

Syyskuussa 2009 lähetin saatekirjeen ja kyselyn kaikille 17 neurologisille osastoille samalla tavalla, kuin muut maat olivat tehneet. Tätä ennen olin saanut luvat Tanskan tietoturvalupaviranomaisilta ja terveysviranomaisilta. Eli eettiset kysymykset, koskien henkilötietoja, olivat kunnossa.

Sen jälkeen jouduin kuitenkin toteamaan niistä yhteydenotoista, joita sain joiltain osastoilta, että he eivät resurssien vähyydestä johtuen ehtineet vastata kyselylomakkeeseen. Lähetin vielä kyselyn uudestaan, mutta en saanut sen enempää vastauksia, Yhteensä sain vastauksia yhdeltä osastolta, jolla oli 2 servikaalista dystoniaa sairastavaa nuorta hoidossa.

Tämä oli masentava ja pettymystä tuottava tulos, millä en päässyt eteenpäin.

Tästä tuli idea, kesäkuussa 2010, kysyä tietoja Tanskan potilasrekisteristä saadakseni täsmällisiä tietoja siitä, kuinka monta 0-18 vuotiasta lasta viimeisten 10 vuoden aikana oli rekisteröity yhdellä tai useammalla kyselylomakkeeseen diagnoosilla. Tätä kyselyä ei monien ongelmien takia saatu kesän aikana valmiiksi.

Projektin kulun aikana olen hakenut monista eri rahastoista ja lääketehtailta sekä Tanskassa että muualta skandinaviasta avustusta Ruotsin, Suomen ja Tanskan edustajien matka- ja majoituskuluihin. Rahoitus, jonka Norjan dystoniayhdistys sai ”Helse ja Rehabilitering:stä”, kattoi vain norjalaisten kulut. Siksi muut 3 maata joutuivat hakemaan muuta rahoitusta. Tämä on ollut toinen iso haaste. Valitettavasti sain kielteisen päätöksen kaikilta tahoilta, mistä hain avustusta. Täten jokainen yhdistys on joutunut itse kustantamaan osanottajien työkokouskulut.

Lopputulos

Prosessin aikana on ollut hyvin jännittävää ja haastavaa löytää sellainen menetelmä, jolla saada tiedot kerättyä. Olen saanut paljon irti projektista ja olen koko ajan uskonut siihen. Olemme positiivisesti ja päämäärätietoisesti työskennelleet yhdessä, mikä on ollut hyvin mukavaa ja antoisaa.

Toivon, että projektin lopputulokset voivat antaa kuvan siitä, kuinka monella lapsella ja nuorella Norjassa, Suomessa ja Ruotsissa on dystoniadiagnoosi ja näin lisätä dystonia sairauden tunnettavuutta.

Mette Spangsberg
Tanskan Dystoniayhdistyksen puheenjohtaja

Norjan kokemusraportti



Norjan BUD – projektin työryhmän vastaavana on ollut projektinjohtaja Sølvi Engeland ja Oddhild K. Tollås projektiassistenttina.

Olemme ottaneet yhteyttä seuraaviin sairaaloihin:

Aker universitetssykehus HF	Molde sykehus
Akershus universitetssykehus HF	Kristiansund sykehus
Sykehuset Asker og Bærum HF	Levanger sykehus
Sørlandet Sykehus Arendal	Namsos sykehus
Sykehuset Innlandet HF	Rehabiliteringsklinikken
Sunnaas sykehus HF	St. Olavs hospital
Ullevål universitetssykehus HF	Helse Finnmark HF (Hammerfest)
Blefjell sykehus HF/Kongsberg sykehus	Universitetssykehuset Nord-Norge HF (Tromsø)
Rikshospitalet -Radiumhospitalet HF	Nordlandssykehuset HF (Bodø)
Ringerike sykehus HF	Helgelandssykehuset HF (Mo i Rana)
Sykehuset Buskerud HF	Solli Nervesanatorium
Sykehuset i Vestfold HF	Revmatismesjukehus
Sykehuset Telemark HF	Hagahaugen Rehabiliteringssenter
Sørlandet sykehus HF	Ålesund sykehus
Stavanger Universitetssjukehus	Volda sykehus
Haugesund sjukehus	Kysthospitalet i Hagevik
Stord sjukehus	Sandviken sjukehus
Odda sjukehus	Førde sentralsjukehus
Haukeland Universitetssjukehus	Nordfjord sjukehus
Voss sjukehus	Lærdal sjukehus
Hospitalet Betanien	Haraldsplass Diakonale Sykehus
Sykehuset Innlandet Lillehammer	Drammen Private Sykehus AS

Rikshospitalet Barneavdelingen, barnenevrologiske seksjon, Berg Gård
Habiliteringsteamet Ullevål Sykehus, barnesenteret
Sentralsykehuset i Akershus, Barneavdelingen - Seksjon for habilitering
Statens Senter for Epilepsi, Barneavdelingen
Vestre Viken HF/Buskerud Sentralsykehus, Barneavdelingen
Habilitering for barn, Hamar
Vestlund Habiliteringssenter (Haukeland)
Habiliteringseininga, Sentralsykehuset i Sogn og Fjordane (Førde)
Seksjon for barnehabilitering, Sentralsykehuset i Møre og Romsdal
Barnehabiliteringsteamet Nordland Sentralsykehus (Bodø)
Lillehammer Fylkessykehus, Habiliteringstjenesten for barn
Gjøvik Fylkessykehus
Rehabiliteringen i Rogaland, Seksjon Barn
Rehabiliteringstjenesten Seksjon Barn (Haugesund)

Habiliteringstjenesten i Telemark, Barnehabiliterings-tjenesten (Skien)
Habiliteringstjenesten for barn (RiTØ) (Tromsø)
Habiliteringsavdeling for barn og unge (HABU), Vest Agder Sentralsykehus, KRS
Habiliteringsteamet for barn og ungdom (HABU) Aust-Agder Sentralsykehus, Arendal
Trondsletten Habiliteringssenter, Trondheim
Tverrfaglig spesialisttjenester Habilitering, Solvang Senter, Trudvang, Tønsberg
Habiliteringstjenesten i Østfold, Fredrikstad
Sørlandet Kompetansesenter, Serviceboks 430, 4604 Kristiansand
Spesialsykehuset for Rehabilitering, Stavern

Useimmat yhteydenotot ovat tapahtuneet sähköpostitse, paitsi viimeisimmät, jotka lähetettiin faxilla.

Yhteensä 69 BUD-kyselyä on lähetetty eri tyyppisiin sairaaloihin/terveyskeskuksiin.

On ollut haasteellista saada selville missä sairaaloissa on neurologisia osastoja, jotka hoitavat Dystoniaa sairastavia lapsia ja nuoria. Haasteellista on ollut myös saada yhteyttä oikeisiin lääkäreihin sairaaloissa ja saada heidän vastauksensa.

Tähän mennessä olemme rekisteröineet 16 Dystoniaa sairastavaa lasta ja nuorta.

Oddhild K. Tollås
Projektiassistentti BUD

Ruotsin kokemusraportti



SVENSK DYSTONIFÖRENING

EN RIKSTÄCKANDE PATIENTFÖRENING FÖR DYSTONIDRABBADE

BUD - dystoniaa sairastavat lapset ja nuoret projekti. Tämä on projekti, jossa pohjoismaat Norja, Tanska, Suomi ja Ruotsi päättivät työskennellä yhdessä. Ruotsissa, minä Britt Forsberg olen pääosin yksin toiminut projektin parissa. Olen ollut puheenjohtajana Ruotsin Dystoniayhdistyksessä jo kymmenen vuoden ajan. Projektin alussa luulin ja toivoin, että saisimme perustettua työryhmän, jossa voisimme keskustella ja jakaa työt. Niin ei tapahtunut. Kellään muulla yhdistyksen hallituksen jäsenellä ei ollut aikaa. Ja pyydettyäni apua jäsenlehdessämme, sain yhden yhteydenoton Norrköpingin lastensairaalassa työskentelevältä lastenhoitajalta. Olemme pitäneet yhteyttä sähköpostitse ja puhelimitse. Tukea ja neuvoa olen saanut myös Kristina Tedroffilta, lastenneurologilta Astrid Lindgrenin lastensairaalasta Solnassa ja Lena Zetterbergiltä lääkintävoimistelijalta, joka toimii Akademiska sairaalassa Uppsalassa.

Elokuussa 2009 lähetin taustatietoa projektista, mitä halusimme ja toivoimme ja kysymyksiä, monellako lapsella on erilaisia dystonia oireita ja kuinka heitä hoidetaan. Tämän dokumentin lähetimme sähköpostilla 32 Kuntoutuskeskukselle Lena Zetterbergin neuvon mukaan ja koko maahan lastenneurologeille, jotka kuuluvat Lastenneurologiyhdistykseen. Heihin otimme yhteyttä Kristina Tedroffin neuvomana. Noin kuukauden kuluttua lähetin muistutuksen sähköpostitse. Tämän jälkeen tuli muutama yksittäinen vastaus, kaksi Kuntoutuskeskuksesta Västeråsista ja yksi Ryhovista Jönköpingista ja neljästä viiteen vastausta lastenneurologeilta, muun muassa Astrid Lindgrenin lastensairaalasta. Kaikkiaan vastauksia dystoniaa sairastavasta lapsesta tuli 13.

Olin hyvin pettynyt siihen, että niin harvat vastasivat ja olen pohtinut mistä se voisi johtua. Ehkä tulos olisi ollut toisenlainen, jos meillä olisi ollut alusta asti työryhmä. Lähtivätkö kysymykset väärille henkilöille, eivätkö lääkärit ole kiinnostuneita aiheesta, onko stressi ja aikapula syynä siihen, että monetkaan eivät löytäneet vastausaikaa. Luonnollisestikaan en tiedä syytä tähän. Mutta tiedämme, että Ruotsissa 13 lapsella on dystonia oireita. Toivon, että voimme käyttää tätä tietoa johonkin hyvään.

Britt Forsberg
Ruotsin Dystoniayhdistyksen puheenjohtaja

Suomen kokemusraportti

Projekti lähti hyvin käyntiin Suomessa. Maaliskuussa 2009 perustettiin työryhmä, johon kuuluivat Taina Lehtinen, Virpi Paasikoski ja Christel Bergman. Suomen Dystonia-yhdistyksen hallitus tuki myös projektia.

Huhtikuussa 24.4.2009 pidettiin Parkinson-liitossa kokous, jossa projekti esiteltiin liiton toimihenkilöille. Suomen Parkinson-liitto on Suomen Dystonia-yhdistyksen kattojärjestö. Materiaali käännettiin kesällä ja syksyllä 2009.

Lokakuussa 2009 lähetimme taustamateriaalin ja kyselylomakkeen (10 kpl/sairaala) yliopistollisten sairaaloiden lastenneurologisille osastoille, ylilääkäreille. Yhteystiedot haettiin netin kautta tai soittamalla sairaaloihin. Lähetimme postitse materiaalin viiteen yliopistosairaalaan. Mukaan laitoimme myös valmiiksi maksetun palautuskuoren. Vastausaikaa annettiin 15.12.2009 asti.

Vastaus saatiin Helsingin yliopistollisesta keskussairaalaista, tietoa 6 lapsesta.

Tammikuun 2010 alussa lähetimme muistutuksen sähköpostitse, mutta emme saaneet lisää vastauksia.

Tämän jälkeen Taina Lehtinen otti yhteyttä SLNY:n (Suomen Lastenneurologinen Yhdistys) ja sitä kautta lähetettiin kysely lastenneurologeille sähköpostitse.

Yhteensä olemme saaneet tietoa 10 lapsesta.

Suurin vaikeus on ollut saada vastauksia. Ajanpuute on suuri sairaaloissa ja lääkärit saavat luultavasti niin monia eri kyselyitä, että he helposti laittavat kyselyt sivuun, eivätkä vastaa niihin. Suora puhelinyhteys olisi ehkä antanut paremman tuloksen, mutta tähän meillä ei ole ollut resursseja.

Vastausten vähyydestä riippumatta uskomme ja toivomme, että olemme onnistuneet välittämään tietoa siitä, että dystonia esiintyy myös lapsilla ja nuorilla. Saamamme vastaukset näyttävät myös, että dystonia esiintyy lapsilla jo hyvin nuorena iässä.

Haluan myös tuoda esille Suomen työryhmän hyvää yhteistyötä. On ollut hienoa yhdessä miettiä asioita. Ja tietysti Pohjoismaisten dystonia-yhdistysten yhteistyötä, joka on lujittunut projektin aikana.

Christel Bergman, Turku 2.6.2010



LASTEN JA NUORTEN DYSTONIOIDEN KARTOITUS		
TAUSTAKYSYMYKSET	VASTAUS	
Potilaan sukupuoli		
Potilaan ikä ensimmäisten oireiden esiintyessä		
Minkälaisia oireet olivat?		
Potilaan ikä diagnoosin saadessaan		
Potilaan ikä tänään		
DIAGNOOSIT (TAUTILUOKITUS ICD 10)	G 24 Lihasjänteishäiriö, -dystonia	
	G 24.1 Idiopaattinen, suvuttainen lihasdystonia	
	G 24.2 Idiopaattinen, ei-suvuttainen lihasdystonia	
	G 24.3 Servikaalinen dystonia	
	G 24.4 Idiopaattinen orofysiaalinen dystonia	
	G 24.5 Blefarospasmi, luomikouristus	
	G 24.8 Muu tarkennettu dystonia	
	G 24.9 Ei tarkennettu dystonia	
	G 80.3 Dyskinetisk cerebral parese	
	Mahdollinen muu diagnoosi	
HOITO		
Koska hoito on alkanut?		
Mikä hoitomuoto on tai ollut? (Myös mahdollinen DBS- leikkaus)		
Botuliinitoksiinin annosmäärä		
Kuinka usein hoitoa on annettu?		
Hoidon teho (Lääkärin arviointi)	Erittäin hyvä vaikutus	
	Hyvä vaikutus	
	Vähäinen vaikutus	
	Ei minkäänlaista vaikutusta	
Jos hoito on loppunut, milloin?		
Minkä vuoksi hoito on lopetettu?		
Muita kommentteja		

Linkkejä Internetissä

<http://www.mdvu.org/library/pediatric/dystonia/>

http://www.dystonia-foundation.org/pages/questions_and_answers/204.php

<http://emedicine.medscape.com/article/312648-overview>

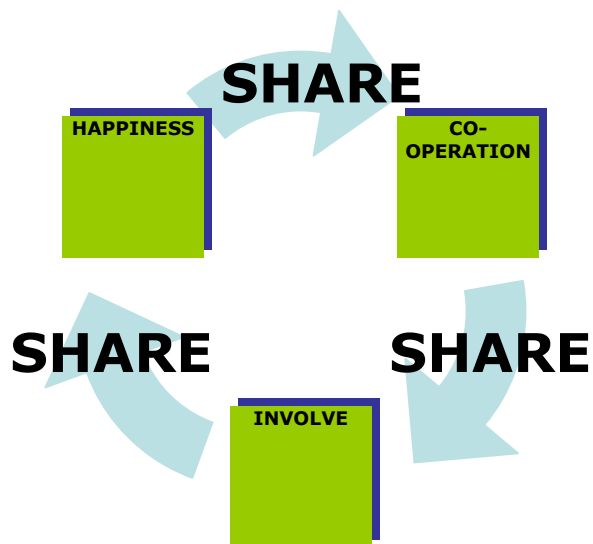
<http://www.dystonia-foundation.org/filebin/pdf/Spring05Dialogue.pdf>

<http://www.nejm.org/doi/pdf/10.1056/NEJMra055549>

<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/mds.870070109/abstract>

Physiotherapy in cervical dystonia:

<http://informahealthcare.com/doi/abs/10.1080/09593980701884816>



Suomennos: Suomen LANU-työryhmä, Christel Bergman, Virpi Paasikoski ja Taina Lehtinen