

KARELIA-AMMATTIKORKEAKOULU  
Fysioterapian koulutusohjelma

Katri Kilpeläinen  
Outi Louhela

DUCHENNEN LIHASYSTROFIAA SAIRASTAVAN  
FYSIOTERAPIA

Kirjallisuuskatsaukseen ja fysioterapeuttien haastatteluihin perustuva kartoitus fysioterapiamenetelmistä

Opinnäytetyö  
Tammikuu 2016



**OPINNÄYTETYÖ**  
**Tammikuu 2016**  
**Fysioterapian koulutusohjelma**  
Tikkarinne 9  
80220 JOENSUU  
Puh. +358 50 405 4816

**Tekijät**  
Katri Kilpeläinen, Outi Louhela

**Nimeke**  
Duchennen lihasdystrofiaa sairastavan fysioterapia - Kirjallisuuskatsaukseen ja fysioterapeuttien haastatteluihin perustuva kartoitus fysioterapiamenetelmistä

**Toimeksiantaja**  
Karelia-ammattikorkeakoulu

**Tiivistelmä**  
Duchennen lihasdystrofia (DMD) on lasten yleisin lihassairaus. Se on dystrofiinigeenin puutteen johtuva etenevä sairaus, jossa lihassyiden tuhoutuminen aiheuttaa lihasten surkastumista, mikä johtaa lopulta liikkumiskyvyn menettämiseen. DMD:tä sairastava tarvitsee moniammatillista kuntoutusta ja hoitoa. Fysioterapeutin rooli korostuu toimintakyvyn tukemisessa.

Opinnäytetyön tarkoituksena on selvittää tutkimustietoon ja fysioterapeuttien haastatteluihin perustuen käytettyjä fysioterapiamenetelmiä DMD:tä sairastavan toimintakyvyn arvioinnissa sekä ylläpitämisessä ja tukemisessä. Tulosten perusteella toimintakykyä tutkittaessa arvioidaan aktiivisia toimintoja, tasapainoa, fyysistä kuntoa ja motorisia taitoja sekä nivelten liikkuvuutta, neuraalikuludoksen joustavuutta, lihasvoimaa, hengitystoimintoja sekä kipua. Menetelminä käytetään havainnointia, asiakkaan subjektiivista kokemusta sekä erilaisia mittareita ja testistöjä. Tulokset osoittavat, että fysioterapia sisältää terapeutista harjoittelua, nivelten liikkuvuusharjoitteita, lihasvenyttelyitä sekä hengitysfysioterapiaa. Muita fysioterapiamenetelmiä ovat faskia-käsittelyt, pehmytkuduskäsittelyt ja fysikaaliset hoidot. Fysioterapiassa hyödynnetään myös ortooseja ja las-toja. Tuloksissa korostuu etenkin hengitystoimintojen tukemisen tärkeys.

Jatkotutkimusideoita ovat perehtyminen DMD:tä sairastavan tarvitsemiin apuvälineisiin sekä tutkimustiedon lisääntyessä case-tutkimukset allasterapian ja hengitysfysioterapian vaikuttavuudesta tai opas DMD:tä sairastavan hengitysfysioterapiasta. Myös DMD:tä sairastavan vanhempien kokemuksia tämän sairauden fysioterapiasta voitaisiin tutkia.

**Kieli**  
suomi

Sivuja 78  
Liitteet 2  
Liitesivumäärä 2

**Asiasanat**  
Duchennen lihasdystrofia, DMD, ICF, fysioterapia



**THESIS**  
**January 2016**  
**Degree Programme in Physiotherapy**  
Tikkarinne 9  
80220 JOENSUU  
FINLAND  
Tel. +358 50 405 4816

**Authors**

Katri Kilpeläinen, Outi Louhela

**Title**

Physiotherapy of People With Duchenne Muscular Dystrophy – Survey About The Methods of Physiotherapy Based on Literature Review And Interviews of Physiotherapists

**Commissioned by**

Karelia University of Applied Sciences

**Abstract**

Duchenne muscular dystrophy (DMD) is the most common muscle disease in children. The absence of dystrophin gene is causing a progressive disease in which destruction of muscle cells causes muscle degeneration and eventually leads losing of the ability to move. People with DMD need multidisciplinary care and the role of the physiotherapist is emphasized in maintaining functional ability.

The purpose of this thesis was to collect methods of physiotherapy that are used to evaluate, maintain and support the functional ability of people with DMD based on research articles and interviews of physiotherapists. Based on results active functions, balance, physical condition, motor skills, joint mobility, elasticity of neural tissue, muscle power, breathing functions and pain were evaluated during assessment of functional ability. Methods were observation, client's subjective experience, different indicators and tests. These results suggested that physiotherapy includes therapeutic training, joint mobility exercises, muscle stretches and respiratory physiotherapy. Other methods were fascia manipulation, soft tissue and physical treatment. Orthoses and casts were also used. Supporting of breathing functions were emphasized in the results.

Further study areas, when there are more research information about them, could be a survey about assistive equipment used by people with DMD and case studies about the effects of hydrotherapy and respiratory physiotherapy or a guide for respiratory physiotherapy of people with DMD. Also experiences of the parents of people with DMD about physiotherapy of this disease could be studied.

**Language**

Finnish

Pages 78

Appendices 2

Pages of Appendices 2

**Keywords**

Duchenne muscular dystrophy, DMD, ICF, physiotherapy

## Sisältö

Tiivistelmä	
Abstract	
Lyhenteet.....	5
1 Johdanto.....	7
2 Opinnäytetyön tavoite ja tarkoitus .....	8
3 Duchennen lihasdystrofia .....	9
3.1 Sairauden luokittelu ja diagnosointi.....	9
3.2 Sairauden aiheuttaja ja periytyminen .....	9
3.3 DMD:n vaikutukset yksilön toimintakykyyn ICF-viitekehyksessä.....	11
3.4 DMD:tä sairastavan moniammatillinen kuntoutus ja hoito .....	16
4 Opinnäytetyön toteutus.....	20
4.1 Laadullinen lähestymistapa.....	21
4.2 Aineiston hankinta .....	23
4.2.1 Kirjallisuuskatsaus .....	23
4.2.2 Haastattelut.....	24
4.3 Kirjallisuuskatsauksen ja haastattelujen analysointi .....	26
5 Tulokset.....	29
5.1 Tutkimuksiin perustuva DMD:tä sairastavan toimintakyvyn tutkiminen ja arviointi .....	29
5.2 Tutkimuksiin perustuva DMD:tä sairastavan fysioterapia terapeuttisen harjoittelun keinoin .....	35
5.2.1 Liikkuvuuden harjoittaminen.....	35
5.2.2 Fyysinen harjoittelu.....	37
5.2.3 Hengitystoimintojen tukeminen .....	41
5.3 Haastateltavien taustatiedot.....	45
5.4 Haastatteluihin perustuva DMD:tä sairastavan toimintakyvyn tutkiminen ja arviointi .....	46
5.5 Haastatteluihin perustuva DMD:tä sairastavan fysioterapia .....	47
5.6 Haastatteluihin perustuva muu DMD:tä sairastavan fysioterapiaan liittyvä..	51
6 Pohdinta.....	53
6.1 Tulosten pohdinta ja johtopäätökset .....	53
6.2 Toteutuksen ja menetelmän tarkastelu .....	59
6.3 Opinnäytteen luotettavuus ja eettisyys.....	63
6.4 Oppimisprosessi ja ammatillinen kehitys .....	66
6.5 Jatkotutkimus- ja kehittämisideat.....	68
Lähteet.....	69

Liite 1

Liite 2

## Lyhenteet

AFO	Ankle-Foot Orthosis, nilkan ja säären alueella käytettävä ortoosi
BIPAP	Bi-level Positive Airway Pressure, kaksivaiheinen positiivinen ilmatiepainne. Käytetyin noninvasiivinen paineventilaattori
CPAP	Continuous Positive Airway Pressure, noninvasiivisen ventilaation muoto, jossa kasvonaamarin välityksellä johdetaan jatkuva positiivinen ilmatiepainne hengitysteihin yhdessä hapen kanssa spontaanisti hengittävälle henkilölle
DMD	Duchenne muscular dystrophy, Duchennen lihasdystrofia
EK	Egen Klassifikation, DMD:tä sairastavien toimintakykyä mittaava testi
FVC	Forced Vital Capacity, nopea vitaalikapasiteetti, voimakkaan uloshengityksen aikana ulospuhallettu ilmamäärä
ICF	International Classification of functioning, disability and health, toimintakyvyn, toimintarajoitteiden ja terveyden kansainvälinen luokitusjärjestelmä
KAFO	Knee-ankle-foot orthosis, polven, nilkan ja säären alueella käytettävä ortoosi
LVR	Lung volume recruitment, keuhkojen vaiheittainen täyttö
MFM	Motor Function Measurement, hermolihas-sairautta sairastavan henkilön motorista toimintakykyä mittaava testi
MMT	Manual Muscle Testing, manuaalinen lihastestaus

MHFMS	Modified Hammersmith Functional Motor Scale, hermolihassairauksia sairastavien toimintakykyä mittaava testi
MRC	Medical Research Council, manuaalisessa lihastestauksessa käytettävä arviointiasteikko
NIV	Noninvasive Ventilation, noninvasiivinen ventilaatio. Ilman keinoilmatiötä tapahtuva hengityksen avustaminen mekaanisella hengityslaitteella
NSAA	North Star Ambulatory Assesment, DMD:tä sairastavien toimintakykyä mittaava testi
PCF	Peak Expiratory Flow, yskäisy huippuvirtaus. APCF Assisted Peak Cough Flow, avustettu yskäisy huippuvirtaus ja UPCF Unassisted Peak Cough Flow, avustamaton yskäisy huippuvirtaus
PEF	Peak Expiratory Pressure, uloshengityksen huippuvirtaus
PEP	Positive expiratory pressure, hengitystekniikka, jossa hengitysteihin syntyvät paineenmuutokset irrottavat limaa
PUL	Performance of the Upper Limb, DMD:tä sairastavien yläraajan suorituskykyä ja motorista toimintaa mittaava testi
SpO2	Happisaturaatio, veren happikylläisyys. Kuvaa paljonko happea soluilla on saatavilla verestä
6MWT	6 Minute Walking Test, sydän, hengitys- ja verenkiertoelimistön kuntoa mittaava kuuden minuutin kävelytesti

## 1 Johdanto

Suomessa on yli 10 000 lihassairautta sairastavaa henkilöä. Perinnöllisistä (Atula 2015) ja lapsuusiän (Pihko, Haataja & Rantala 2014, 177) lihassairauksista Duchennen lihasdystrofia (DMD) on yleisin (Atula 2015; Pihko ym. 2014, 177). Lihasdystrofoista DMD:tä sekä Beckerin lihasdystrofiaa sairastavia on Suomessa noin 250 henkilöä (Jokela & Udd 2014, 2972). DMD:n esiintyvyys maailmanlaajuisesti on 1 sairastava 3500:aa poikaa kohden (Atula 2015; Pihko ym. 2014, 177). DMD periytyy resessiivisesti X-kromosomissa, minkä takia vain miespuoliset sairastuvat vakavasti (Finder, Birnkrant, Carl, Farber, Gozal, Iannaccone, Kovesi, Kravitz, Panitch, Schramm, Schroth, Sharma, Sievers, Silvestri & Sterni 2004, 456). Sairaus on etenevä ja seurausta dystrofiinigeenin puutteesta (Partanen, Falck, Hasan, Jäntti, Salmi & Tolonen 2006, 535).

Tämän opinnäytetyön tavoitteena on kartoittaa DMD:tä sairastavan fysioterapian sisältöä kirjallisuuskatsauksen ja fysioterapeuttien haastattelujen pohjalta. Opinnäytetyössä tarkastellaan DMD:n vaikutuksia yksilön toimintakykyyn sekä toimintakyvyn tutkimista ja fysioterapiaa. Toimintakyvyllä tarkoitetaan yksilön kykyä toimia omassa ympäristössään (Talvitie, Karppi & Mansikkamäki 2006, 39). Fysioterapiassa tuetaan yksilön liikumis- ja toimintakykyä sekä pyritään parantamaan yksilön elämänlaatua (WCPT Secretariat 2014, 1). Fysioterapiassa arvioidaan, diagnosoidaan ja pyritään ennaltaehkäisemään vaivoja sekä toimintakyvyn heikkenemistä (Australian Physiotherapy Association). Liike on olennainen osa yksilön terveyttä ja hyvinvointia (WCPT Secretariat 2014, 3). Fysioterapiassa pyritään edistämään yksilön liikkumiskykyä vaivan syystä riippumatta (Australian Physiotherapy Association). Fysioterapia on tieteelliseen näyttöön perustuvaa, ja uusinta tutkimustietoa sovelletaan käytäntöön (WCPT Secretariat 2014, 1).

Terapeuttinen harjoittelu on osa fysioterapiaa. Terapeuttisella harjoittelulla tarkoitetaan yksilön toimintakyvyn edistämistä aktiivisilla ja toiminnallisilla menetelmillä. Näillä menetelmillä harjoitetaan esimerkiksi nivelten liikkuvuutta, lihasvoimaa ja -kestävyyttä sekä hengitys- ja verenkiertoelimistön suorituskykyä (Suomen Kuntaliitto, Suomen fysioterapeutit ry & FYSI ry 2007, 3). Käytännössä tämä tarkoittaa muun muassa lihasten

venyttelyitä, allasterapiaa ja hengitysharjoituksia (Bandy, Sanders, O’Kelley & Taylor 2007, 6–7). Harjoitteet pyritään liittämään yksilön päivittäisiin toimintoihin (Eagle 2002, 975).

DMD:tä sairautena ei voida parantaa, mutta sitä voidaan hoitaa (Pihko ym. 2014, 178). Moniammatillinen lähestyminen on keskeistä DMD:tä sairastavien kuntoutuksessa ja hoidossa (Guglieri & Bushby 2015, 505). Fysioterapeutin rooli näkyy etenkin kuntoutuksessa, mutta fysioterapeutin on myös huolehdittava oikea-aikaisesta apuvälineiden käyttöönotosta sekä ohjattava perhettä (Lovering, Porter & Bloch 2005, 1382). Fysioterapian tavoitteena on ehkäistä nivelten jäykistymistä sekä selkärangan muutoksia ja ylläpitää liikunta- sekä muuta toimintakykyä ja terveyttä mahdollisimman hyvänä niin pitkään kuin mahdollista (Eagle 2002, 975).

## **2 Opinnäytetyön tavoite ja tarkoitus**

Opinnäytetyön tavoitteena on koota tutkimustietoa kirjallisuuskatsauksella DMD:tä sairastavien fysioterapiasta sekä kuvailla fysioterapeuttien haastatteluista saatujen tietojen perusteella, millaisia menetelmiä Suomessa käytetään tätä sairautta sairastavien fysioterapiassa. Opinnäytetyöllä pyritään lisäämään tietoisuutta erilaisista fysioterapian mahdollisuuksista DMD:tä sairastavilla. Tarkoituksena on yhdistää uusinta tietoa DMD:tä sairastavien fysioterapiasta kattavaan ja selkeään muotoon fysioterapeuttiopiskelijoille ja fysioterapeuteille. Opinnäytetyöntekijät haluavat myös lisätä omaa osaamistaan erityisesti DMD:tä sairastavien, mutta myös muiden neurologisten sairauksien fysioterapiasta.

Tutkimuskysymykset:

1. Millaista tutkimustietoa DMD:tä sairastavan fysioterapiasta on?
2. Mitä fysioterapiamenetelmiä fysioterapeuttien haastattelujen perusteella käytetään?
3. Mitä yhtäläisyyksiä tai eroavaisuuksia kirjallisuuskatsauksen ja haastatteluista saatujen tulosten välillä on?



## **3 Duchennen lihasdystrofia**

### **3.1 Sairauden luokittelu ja diagnosointi**

Lihassairaudet eli myopatiat määritellään sairauksiksi, joissa lihaksen sairastuminen johtuu häiriöistä lihaskudoksessa. Tavallisin lihassairauden aiheuttaja on geenivirhe, jonka seurauksena jokin proteiini on viallinen tai puuttuu kokonaan. Tämän proteiinin tunnistaminen ja sen toiminnan ymmärtäminen auttavat selvittämään lihassairauksien syntyvän. Tyypillisimpiä lihassairauksien oireita ovat lihasten heikkous ja surkastuminen. (Partanen ym. 2006, 528.)

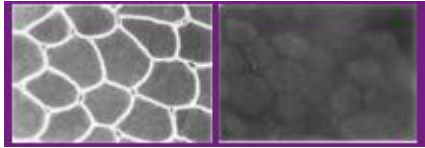
Perinteisessä lihassairauksien luokittelussa Duchennen lihasdystrofian katsotaan kuuluvan primaarisiin lihastauteihin ja niiden alakategoriaan lihasdystrofioihin. Merkittävin lihasten atrofiaa, eli surkastumista, aiheuttava tekijä lihasdystrofioissa on lihassyiden tuhoutuminen ja lihassyiden korvautuminen side- ja rasvakudoksella. (Partanen ym. 2006, 535.)

DMD:n diagnosoinnissa arvioidaan kliinisiä oireita, geneettisissä tutkimuksissa dystrofiinigeenin muutoksia, lihasbiopsiaa sekä veren seerumin kreatiini-kinaasi-arvoa (CK-arvoa), joka DMD:tä sairastavalla on 20–100-kertainen verrattuna normaaliin arvoon. (Pihko ym. 2014, 178). CK-arvo kohoaa voimakkaasti DMD:tä sairastavilla taudin alkuvaiheessa. Myöhemmin arvot laskevat lihasmassan menetyksen seurauksena. (Umphred, Lazaro, Roller & Burton 2013, 554.)

### **3.2 Sairauden aiheuttaja ja periytyminen**

DMD:n aiheuttaa yleensä X-kromosomin kohdan Xp21-dystrofiinigeenin deleetio tai kyseisen geenin toimintahäiriö (Partanen ym. 2006, 535). Dystrofiinigeenin pitäisi ohjata dystrofiiniproteiinin muodostumista, mutta geenivirheestä johtuen tässä on häiriöitä. Dystrofiiniproteiinia ei joko ole ollenkaan, määrä on normaalia vähäisempi tai rakenteessa on jotain poikkeavaa. 70 %:lla tapauksista geenimuutos on peräisin äidiltä, ja loppuissa 30 %:ssa kyse on uudesta mutaatiosta. (Pihko ym. 2014, 177–178.) Dystrofiinin

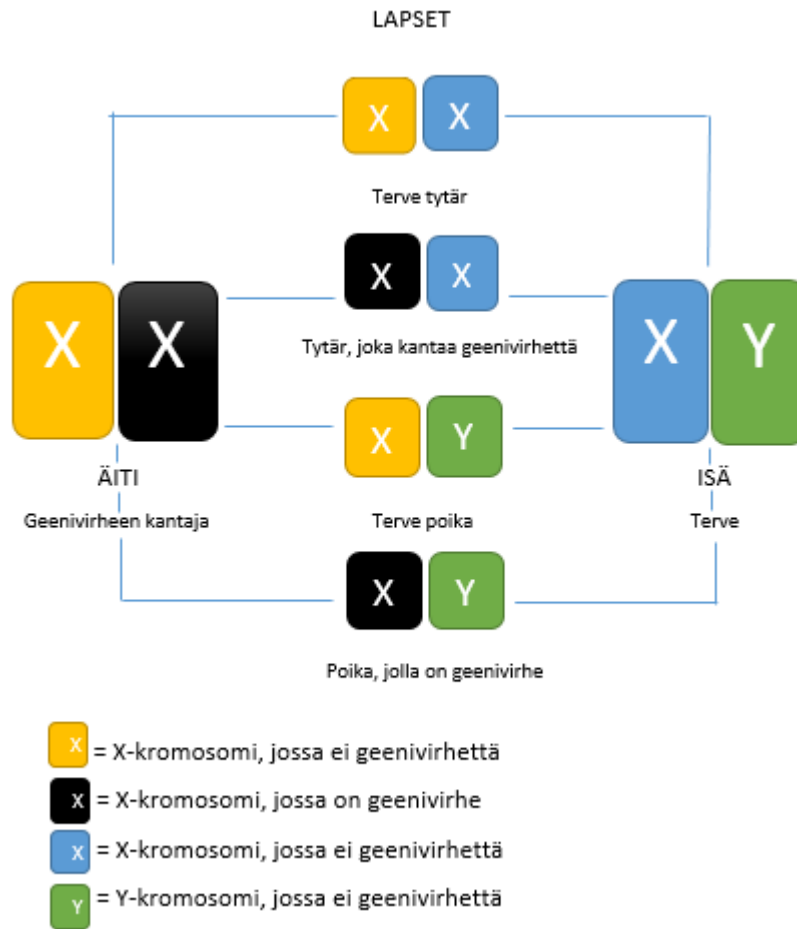
tehtävänä on yhdistää aktiini solukalvoon ja solun ulkoisiin rakenteisiin. Kyseisen proteiinin merkityksestä ei ole vielä täyttä varmuutta, mutta se osallistuu ainakin solukalvon stabilointiin. (Partanen ym. 2006, 535.)



Kuva 1. Vasemmalla normaali lihaskudos ja oikealla lihaskudos ilman dystrofiinia (Duchennen lihasdystrofia 2011, 12).

Dystrofiinin puutteen seurauksena solukalvo on tavallista heikompi (kuva 1), ja se vaurioituu helposti lihassupistuksessa (Pihko ym. 2014, 177–178). Dystrofiinia on tavallisesti myös sydämen Purkinjen säikeiden kalvorakenteissa, minkä uskotaan aiheuttavan tautiin liittyviä sydänkomplikaatioita (Bies, Friedman, Roberts, Perryman & Caskey 1992, 147). Myös aivoista ja silmänpohjista on löydetty dystrofiinin isomuotoja (Pihko ym. 2014, 178). 2015 ilmestyneen julkaisun mukaan dystrofiinia on löydetty aktivoituista lihasten kantasoluista (satelliittisoluista). Jos dystrofiinia on liian vähän satelliittisoluissa, niiden toiminta häiriintyy. Tämän seurauksena lihakset eivät pysty uusiutumaan normaalisti. Löydön perusteella vaikuttaa siltä, että DMD:n aiheuttama lihasten tuhoutuminen ei johdu pelkästään lihassolujen heikkoudesta, vaan myös liian vähän dystrofiinia sisältävien satelliittisolujen toiminnanhäiriöt heikentävät lihasten uusiutumiskykyä. (Dumont, Wang, von Maltzahn, Pasut, Bentzinger, Brun & Rudnicki 2015.)

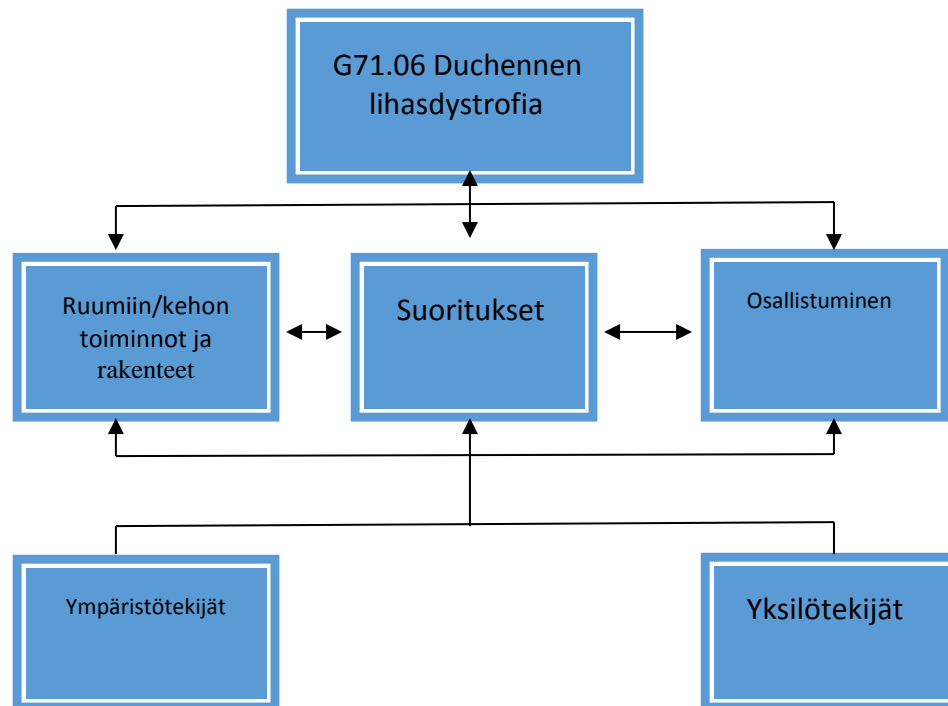
Ihmisen sukupuolen määrittää se, onko hän perinyt kaksi X-kromosomia vai X- ja Y-kromosomit. XX-kromosomit perineestä yksilöstä kehittyy nainen ja XY-yksilöstä mies. Geenit periytyvät kromosomeissa. Jos geenivirhe on jossakin sukupuoliseen ominaisuuteen kytkeytyneessä geenissä, isät siis siirtävät ne kaikille tyttärilleen, mutta eivät pojilleen. Äidiltä nämä geenit voivat periytyä sekä tytölle että pojalle. Koska miehillä geenillä on vain yksi lokus, eli geenin paikka, heissä ilmenevät äidiltä perityt resessiiviset alleelit, eli geenin vaihtoehtoiset muodot. Tästä syystä miehet sairastavat naisia enemmän sukupuoleen kytkeytyneiden geenien häiriöitä, kuten DMD:tä. (Campbell, Reece, Urry, Cain, Wasserman, Minorsky & Jackson 2008, 289–290). Kuviossa 1 kuvataan DMD:n periytyminen.



Kuvio 1. Resessiivisen X-kromosomiin kytkeytyneen geenin periytyminen (Mukaiillen Muscular Dystrophy Association 2015a).

### 3.3 DMD:n vaikutukset yksilön toimintakykyyn ICF-viitekehyksessä

ICF (International Classification of Functioning, Disability and Health) on Maailman terveysjärjestön (World Health Organization, WHO) julkaisema toimintakyvyn, toimintarajoitteiden ja terveyden kansainvälinen luokitusjärjestelmä. ICF-luokituksen tavoitteena on tarjota yhtenäinen ja standardoitu kieli sekä viitekehys terveydentilan kuvailemiseen. ICF-luokitus muodostuu erilaisista osa-alueista, joita ryhmitellään samankaltaisten ominaisuuksien perusteella. ICF-luokitukseen sisältyvät ruumiin ja kehon toiminnot sekä ruumiin rakenteet, suoritukset ja osallistuminen sekä ympäristö- ja yksilötekijät, mitkä on esitetty kuviossa 2. (World Health Organization 2014, 7, 15–16.)



Kuvio 2. ICF-luokitusten osa-alueiden vuorovaikutussuhteet DMD:ssä (Mukailleen World Health Organization 2014, 37).

Ruumiin ja kehon toiminnot sekä ruumiin rakenteet jaotellaan tarkemmin elinjärjestelmittäin. Ympäristötekijöillä tarkoitetaan fyysistä, sosiaalista ja asenneympäristöä, jossa yksilö elää. Yksilötekijät ovat yksilön elämään ja elämiseen vaikuttavia asioita. Niitä ovat esimerkiksi kasvatus, ikä, elintavat, koulutus, ammatti ja selviytymisstrategiat. Yksilötekijöitä ei varsinaisesti luokitella ICF-luokituksessa niiden moninaisen sosiaalisen ja kulttuurisen vaihtelun takia. Ne kuitenkin kuvataan ICF-luokitusten osa-alueiden vuorovaikutussuhdekaaviossa, sillä ne voivat vaikuttaa merkittävästi yksilön toimintakykyyn. (World Health Organization 2014, 16, 33–35.)

ICF-luokitus etenee hierarkkisesti ja koodit ovat alfanumeerisia. Kirjain b kuvaa ruumiin ja kehon toimintoja ja s ruumiin rakenteita, d suorituksia ja osallistumista sekä e ympäristötekijöitä. Kirjaimen jälkeen tulee numerosarja, josta ensimmäinen numero kertoo pääryhmän, kaksi seuraavaa viittaa toiseen luokitusportaaseen ja mahdolliset kaksi viimeistä kolmanteen ja neljäänteen luokitusportaaseen. Luokittelu jäsentyy luokitusportaiden välisen yhteyden perusteella. Esimerkkinä ICF-koodi s41001: s viittaa ruumiin rakenteisiin, pääluokka 4 sydän ja verenkierto-, immuuni- ja hengitysjärjestelmän rakenteisiin, s410 sydämen ja verenkiertojärjestelmän rakenteisiin, s4100 sydämeen ja s41001 sydänkammioihin. (World Health Organization 2013, 21, 113.) Kansainvälisen ICF-luokituksen käyttö näkyy Suomessa fysioterapian rakenteisessa

kirjaamisessa (Terveyden ja Hyvinvoinnin Laitos 2014). Seuraavissa kappaleissa kuvataan DMD:n vaikutuksia yksilön toimintakykyyn ja lopuksi luokitellaan ne ICF-viitekehysten mukaan (kuvio 3).

DMD:n diagnosoinnissa voidaan hyödyntää kantaja- ja sikiödiagnostiikkaa (Meretoja 2012), mutta yleensä oireita havaitaan 2–5-vuotiailla pojilla. (Guglieri & Bushby 2015, 505). Oireina esiintyy motorista kömpelyyttä ja näin lapsi kaatuilee tavallista enemmän. Sairauden alkuvaiheessa on usein havaittavissa pohkeiden hypertrofiaa sekä etenkin raajojen proksimaalisiin osiin painottuvaa lihasheikkoutta. Motoristen taitojen alentuessa myös kävelykyky heikkenee ja fyysiset ponnistelut, kuten lattialta nouseminen, on haastavaa. Lattialta nousemisen vaikeus näkyy Gowersin oireena, jolloin lapsi tukeutuu käsillä reisiinsä ja työntää itsensä siitä pystyasentoon (kuva 2). (Pihko ym. 2014, 174, 177–178.) DMD:tä sairastavien tuntoaisti on normaali, ja yleensä myös suoliston ja virtsarakon toiminnan säätely on kontrolloitua (Muscular Dystrophy Association 2015b). DMD:tä sairastavilla esiintyy sekä ali- että ylipainoa (Davidson & Truby 2009, 384). Lihasten heikkous ja toiminnan koordinoimien häiriöt vaikeuttavat pureskelua ja nielemistä, mikä on vahvasti yhteydessä aliravitsemukseen (Willig, Bach, Venance & Navarro 1995, Finderin ym. 2004, 458 mukaan). Muita DMD:tä sairastavilla esiintyviä oireita voivat olla kognitiivisen kehityksen sekä oppimisen häiriöt (Pihko ym. 2014, 178).



Kuva 2. Gowersin oire (Medical Zone).

Lihasjeikkous on yksi merkittävimmistä DMD:n oireista (Oliveira, Corrêa, Valim, Oliveira & Corrêa 2010, 353). Lihasjeikkouden eteneminen tapahtuu proksimodistaalisesti vartalon keskiosista raajoihin (Brooke, Fenichel & Griggs 1989; McDonald, Abresch & Carter 1995, Loveringin ym. 2005, 1373 mukaan). Viiden vuoden iässä lihasjeikkous voidaan todeta manuaalisella lihastestauksella (Florence, Pandya, King, Robinson, Baty, Miller, Schierbecker & Signore 1992, 117, 119). Lihasjeikkouden ja lihasten asymmetrian edetessä lapsen on pakko kompensoida normaalia vartalon asentoa erilaisilla strategioilla säilyttääkseen vartalon painopisteen lonkkanivelen takana ja polvinivelen edessä (kuva 3) (Eagle 2002, 977; Umphred ym. 2013, 555). Esimerkiksi lonkan takaosan lihasten heiketessä lapsi taivuttaa selkensä kaarelle ja vetää hartiarengasta taakse säilyttääkseen painopisteen lonkkanivelen takana. Tästä seuraa korostunut lannelordoosi ja vatsan eteen työntyminen. Tyypillisesti myös polvinivelet ovat hyperekstensiossa ja nilkkanivelten plantaarifleksio korostuu. (Umphred ym. 2013, 555.)



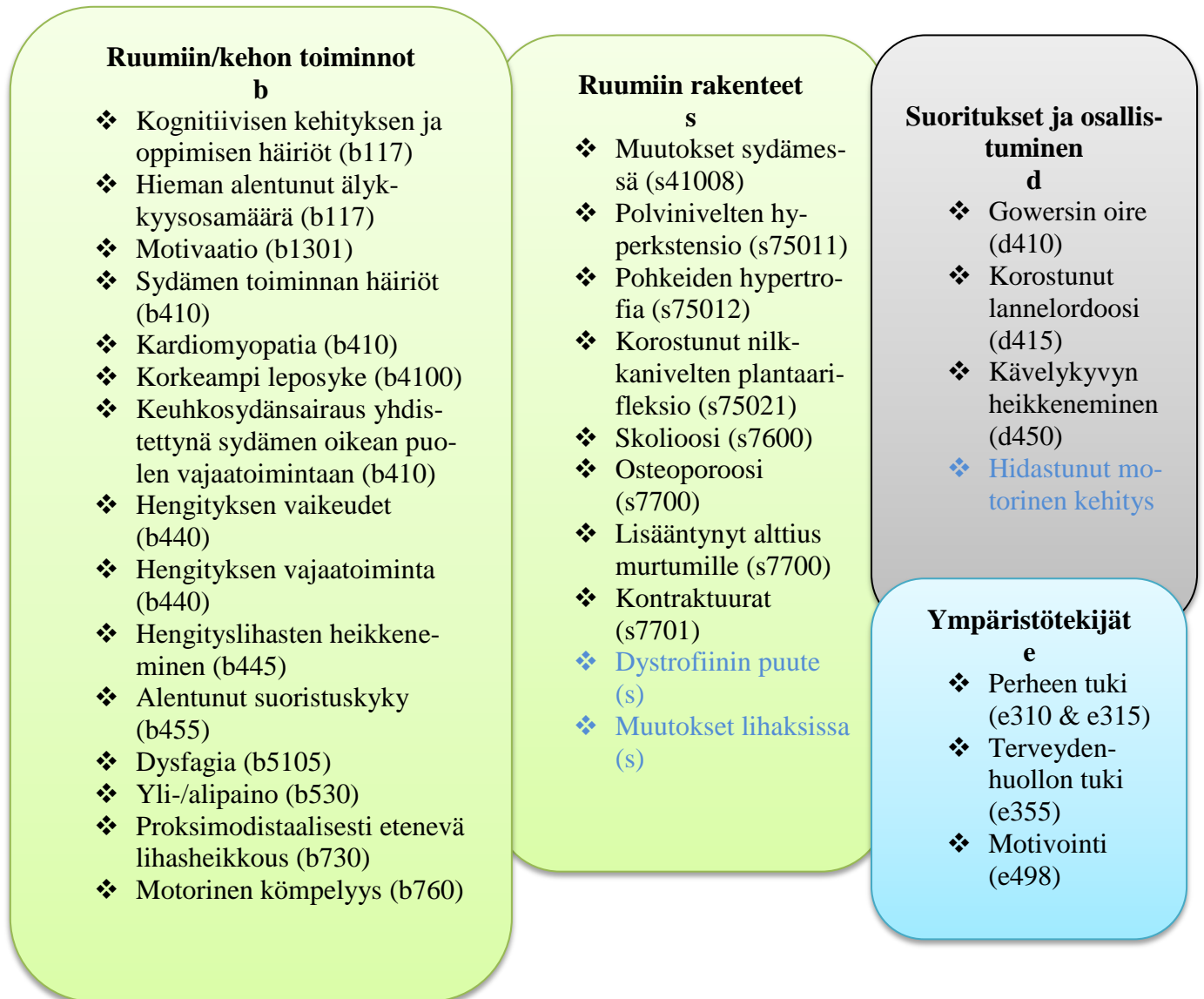
Kuva 3. DMD:tä sairastavan tyypillinen pystyasento (Mukaiilen Allen 2013).

Lihasten asymmetria nopeuttaa muutosten syntymistä lihasten pituudessa ja kontraktuurien kehittymistä etenkin painoa kannattavissa nivelissä. Lihasjeikkous, nivelen liikkuvuus ja lihaksen tai jänteen pituus voivat vaikuttaa merkittävästi optimaaliseen lihastoiintaan, mutta kontraktuurien ja lihasvoiman vaikutusta toisiinsa ei ole tutkittu. (Eagle 2002, 977.) Lihasjeikkous (Oliveira ym. 2010, 353; Skalsky & McDonald 2012, 8) ja nivelten jäykistyminen (Eagle 2002, 977) johtavat molemmat toimintakyvyttömyyteen (Eagle 2002, 977; Oliveira ym. 2010, 353; Skalsky & McDonald 2012, 8). Teini-ikään mennessä lihasjeikkous on yleensä edennyt niin pitkälle, että sairastunut siirtyy pyörätuoliin (Pihko ym. 2009, 178). Guglieri ja Bushby (2015, 505) toteavat, että ilman oike-

anlaista hoitoa lapsen siirtyminen pyörätuoliin voi tapahtua jo 10-vuotiaana. Yläraajoissa lihasheikkous ilmenee muutaman vuoden alaraajojen lihasheikkouden etenemistä jäljessä (Do 2002, Skalskyn & McDonaldin 2012, 8 mukaan).

Hengityslihasten heikkoutta ilmenee tyypillisesti 10–14 vuoden iässä (Wagner, Lechtzin & Judge 2007, 233), ja samaan aikaan suurimmalla osalla DMD:tä sairastavista havaitaan kardiomyopatia (Pihko ym. 2009, 178). DMD:tä sairastavien yleisin kuolinsyy on hengitystoimintojen häiriöt (Finder ym. 2004, 456). Toiseksi yleisin kuolinsyy on sydänkomplikaatiot, joihin kuolee 10–20 % sairastuneista (Canet, Praud & Buraeu 1998, Finder ym. 2004, 458 mukaan). DMD:tä sairastavilla on myös tavallista korkeampi leposyke (Jansen, de Groot, van Alfen & Geurts 2010, 5).

Skolioosia ilmenee lähes 90 %:lla sairastuneista. Skolioosi voi aiheuttaa kipua, vaikeuksia hengityksessä ja sydämen toiminnassa sekä hankaloittaa istumista (Umphred ym. 2013, 560). DMD:tä sairastavat ovat alttiita luiden murtumille sekä osteoporoosille johtuen liikkumiskyvyn alenemisesta sekä lihasvoiman heikkenemisestä (Quinlivan, Roper, Davie, Shaw, McDonagh & Bushby 2004, 6). Murtumia esiintyy tyypillisesti 8–11 vuoden ikäisillä vielä itsenäisesti liikkuvilla lapsilla. Yleisin syy murtumille on kaatuminen. Pyörätuolissa olevilla merkittävä osa murtumista tapahtuu päivittäisten hoitotoimenpiteiden yhteydessä, kuten siirroissa, fysioterapiassa ja pukeutuessa. (McDonald, Kinali, Gallagher, Mercuri, Muntoni, Roper, Jardine, Jones & Pike 2002, 696–697.) Erityisen murtuma-alttiita ovat pitkät luut, kuten olkaluu (humerus), reisiluu (femur) ja sääriluu (tibia) (Quinlivan ym. 2004, 3). Kuvioon 3 on koottu DMD:n vaikutuksia yksilön toimintakykyyn, ja ne on luokiteltu mahdollisimman tarkasti ICF-luokituksen mukaan.



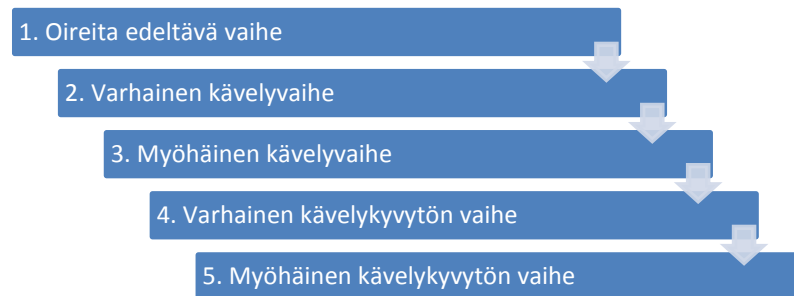
Kuvio 3. DMD:n vaikutukset yksilön toimintakykyyn. Luokittelussa on hyödynnetty lähintä vastaavaa ICF-koodia (World Health Organization 2013, 49, 51, 74, 78–79, 82, 84, 95, 99, 113, 120–121, 137–138, 143, 185–186, 188). Sinisellä merkityille kohdille ei löytynyt koodia ICF-luokittelusta.

### 3.4 DMD:tä sairastavan moniammatillinen kuntoutus ja hoito

Parantavaa hoitokeinoa DMD:hen ei ole, mutta erilaisin hoidoin pyritään hidastamaan sairauden etenemistä ja ennen kaikkea vaikuttamaan DMD:tä sairastavan elämänlaatuun (Pihko ym. 2014, 178). Uusien hoitokeinojen myötä eliniän ennuste on kasvanut noin 30 ikävuoteen (Pihko ym. 2014, 178; Wagner ym. 2007, 229). Tähän vaikuttavat esimerkiksi säännölliset influenssa- ja pneumokokkirokotukset sekä tehokas fysioterapia



(Wagner ym. 2007, 229). Hoidon tarve ja annostelu vaihtelevat sairauden vaiheiden mukaan (kuvio 4) (Bushby, Finkel, Birnkrant, Case, Clemens, Cripe, Kaul, Kinnett, McDonald, Pandya, Poysky, Shapiro, Tomezsko & Constantin 2009, 3–4). Fysioterapeutin roolista on tarkemmin kappaleessa ”5 DMD:tä sairastavan fysioterapia”.

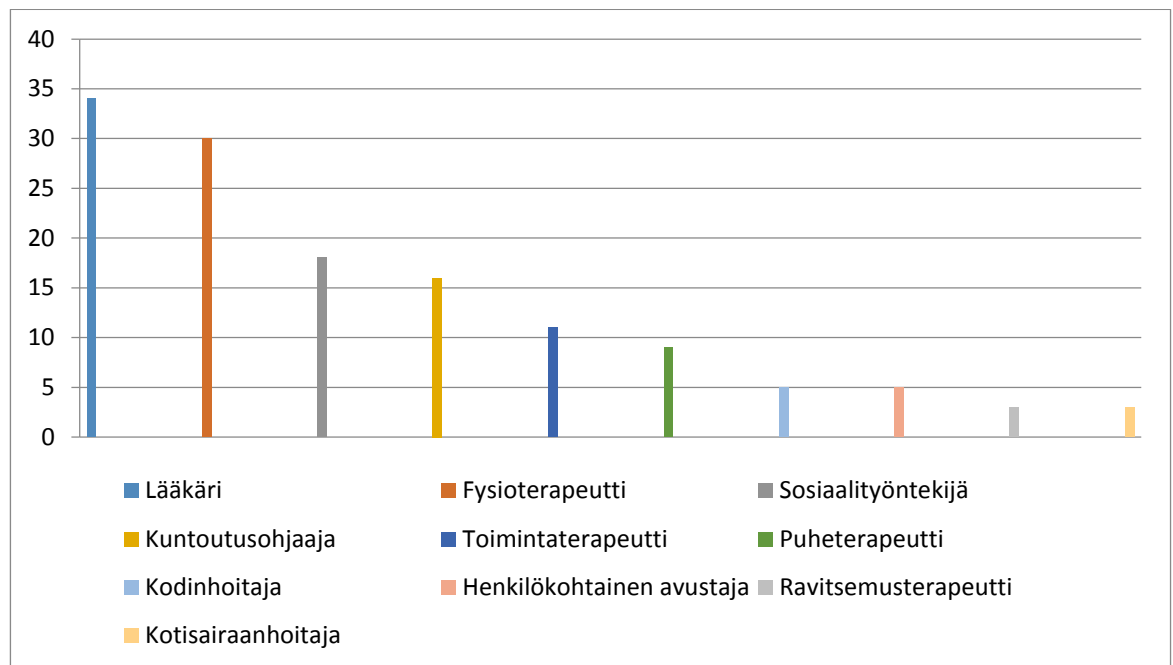


Kuvio 4. DMD:n etenemisen vaiheet (Bushby ym. 2009, 4).

DMD:tä sairastavan hoito vaatii moniammatillista yhteistyötä (Bushby, Finkel, Birnkrant, Case, Clemens, Cripe, Kaul, Kinnett, McDonald, Pandya, Poysky, Shapiro, Tomezsko & Constantin 2010, 177). Moniammatillisen työn nähdäänkin olevan yksi merkittävimmistä tekijöistä DMD:tä sairastavien eliniän kasvamisen suhteen (Wagner ym. 2007, 229). Hoito vaatii osallistumista myös vanhemmilta (Eagle 2007, 245; Hyde, Floytrup, Glent, Kroksmark, Salling, Steffensen, Werlauff & Erlandsen 2000, 257). Omaisille ohjataan asennonvaihtoja ja turvallisia siirtomenetelmiä (Lovering ym. 2005, 1382) sekä passiivisten venytysten tekemistä (Eagle 2007, 245; Hyde ym. 2000, 257) ja yölas-tojen laittamista (Hyde ym. 2000, 257).

Toimivassa lihassairaahan hoitoketjumallissa moniammatillisten työryhmien tulee panostaa ennen kaikkea oikea-aikaiseen ja tarkoituksenmukaiseen kuntoutukseen ja hoitoon (Ahokas & Piirilä-Laiho 2004, 23). Kuviossa 5 esitetään lihassairaiden parissa toimivia ammattiryhmiä. Hoitoketjun koordinoinnista huolehtivan henkilön on osattava tehdä oikeanlaisia ratkaisuja tutkimusten ja toimenpiteiden suhteen (Bushby ym. 2009, 3). Hoitoketju alkaa perusterveydenhuollosta oireiden ilmaannuttua terveystieteiden tai yksityisen lääkärin vastaanotolta. Asiakas lähetetään jatkotutkimuksiin neurologiselle poliklinikalle. Diagnoosin varmistuessa asiakkaalle tehdään hoito-, kuntoutus- ja palvelusuunnitelma. Tässä yhteistyötä tekevät perusterveydenhuolto, erikoissairaanhoito sekä sosiaalitoimi ja Kela. Asiakkaan on mahdollista saada kuntoutusta kuntoutuspoliklinikalla tai muiden palvelutuottajien kautta, kuten kuntoutuslaitosten tai yksityisen sektorin

järjestämänä. Terveyskeskukset vastaavat asiakkaan akuutista terveydenhoidosta, koti-sairaanhoidosta ja fysioterapiasta sekä apuvälineasioista. Mikäli osaamista sekä resursseja on, voidaan myös seuranta järjestää terveyskeskuksen kautta. Tarpeen mukaan asiakas tulee kuitenkin siirtää erikoissairaanhoitoon. (Ahokas & Piirilä-Laiho 2004, 21, 23–26.)



Kuvio 5. Lihassairaiden parissa työskenteleviä ammattiryhmiä. Vasemmassa laidassa olevat luvut kuvaavat henkilöiden lukumäärää. (Mukaiillen Ahokas & Piirilä-Laiho 2004, 17.)

Steroidihoidolla pystytään hidastamaan sairauden etenemistä ja geeniterapiahoitolla mahdollisesti lieventämään sairauden kuvaa (Pihko ym. 2014, 178). Steroidihoidolla voidaan ilmeisesti ylläpitää yläraajojen toimintaa (Balaban, Matthews, Clayton & Carry 2005), parantaa hengityslihasten voimaa ja PCF-arvoa (peak cough flow), (Daftary, Crisanti, Kalra, Wong & Amin 2007) sekä pitkittää itsenäisen kävelyn vaihetta ja viivästyttää skolioosin kehittymistä (Balaban ym. 2005; Harvey, Baker & Williams 2014, 8; Yilmaz, Karaduman & Topaloglu 2004, 543). Skolioosin konservatiivisesta ennaltaehkäisystä ja hoidosta tarvitaan kuitenkin vielä lisää tietoa. Näyttö steroidihoidon vaikutavuudesta on myös vähäistä (Harvey ym. 2014, 8), mutta sen käytöllä on havaittu olevan vakavia haittavaikutuksia, kuten käytöshäiriöitä, verenpaineen nousemista, ylipainon kertymistä, harmaakaihia (Balaban ym. 2005) ja luiden murtumia (Balaban ym. 2005; Harvey ym. 2014, 8). McDonaldin, Kinalin, Gallagherin, Mercurin, Munto-

nin, Roperin, Jardinen, Jonesin & Piken (2002, 698) tutkimuksessa ei kuitenkaan löydetty yhteyttä steroidilääkityksen ja murtumien esiintyvyyden välillä.

Kirurgisiin toimenpiteisiin ryhtyminen vaatii aina yksilöllisen tilanteen arvion (Bushby ym. 2010, 178). Akillesjänne -leikkaukset ovat ajankohtaisia useimmiten myöhäisessä kävelyvaiheessa (Bushby ym. 2009, 4). Skolioosin, ja siitä aiheutuvien sydämen toiminnan vaikeuksien suuren esiintymisprosentin vuoksi (Pihko ym. 2014, 178), skolioosin etenemisen (Bushby ym. 2010, 179; Pihko ym. 2014, 178) ja sydämen toiminnan seurannan on oltava jatkuvaa (Pihko ym. 2014, 178). Skolioosia esiintyy tyypillisesti varhaisessa kävelykyvyttömässä vaiheessa (Bushby ym. 2009, 4). Vielä kävelevillä DMD:tä sairastavilla murtumat korjataan ydinnaulauksella, mutta kävelykyvyn jo menettäneillä käytetään lastoitusta tai kipsausta (Bushby ym. 2010, 180).

Hengitystoimintojen heikkeneminen voi alkaa lapsen ollessa vielä kävelevä, mutta riski kasvaa varhaisen kävelykyvyttömän vaiheen aikana. Hengitystoimintoja mitataan muun muassa spirometrillä, PCF:llä ja pulssioksimetrillä. Sydämen toimintaa seurataan säännöllisesti etenkin myöhäisessä kävelyvaiheessa sydänkomplikaatioiden riskin kasvaessa iän myötä. Hoitona käytetään sydänlääkitystä, kuten ACE-estäjiä ja beetasalpaajia. (Bushby ym. 2009, 3–4.) Sairauden edetessä DMD:tä sairastava tulee tarvitsemaan myös ravitsemusterapeutin, puheterapeutin sekä suolistosairauksien erikoislääkärin osaamista (Bushby ym. 2010, 183). Myöhäisessä kävelykyvyttömässä vaiheessa on huomioitava dysfagian vaikutus ravinnon saantiin. (Bushby ym. 2009, 3–4.) Dysfagia tarkoittaa nielemisen vaikeutta, missä ruoka ja juoma eivät kulkeudu normaalilla tavalla ruokatorveen (Suomen dysfagian kuntoutusyhdistys ry 2016).

Kipu on tyypillinen, mutta vielä huonosti ymmärretty oire DMD:tä sairastavilla lapsilla. Kipua aiheuttavia toimintoja voivat olla esimerkiksi peseytyminen, pukeutuminen, istuminen, portaiden kiipeäminen, nukkuminen, kotitöiden tekeminen ja autolla tai bussilla kulkeminen. Esimerkiksi lääkärit kuitenkin aliarvioivat helposti hermolihassairautta sairastavan kiputuntemusta. (Zebrack & Drotar 2008, 546, 549–550.) Psykososiaalisessa hyvinvoinnissa tärkeää on tukea perhettä. Oppimis- ja käyttäytymisvaikeuksiin pyritään puuttumaan heti varhaisessa vaiheessa. Oppimis- ja käyttäytymisvaikeuksia sekä arjessa selviytymistä arvioidaan, lasta tai nuorta kannustetaan itsenäisyyteen ja sosiaalisten suh-

teiden ylläpitämiseen. (Busby ym. 2009, 3–4). Taulukkoon 1 on koottu DMD:tä sairastavan hoitoalueet.

Taulukko 1. DMD:tä sairastavan hoitoalueet (Mukaillen Bushby ym. 2009, 3–4).

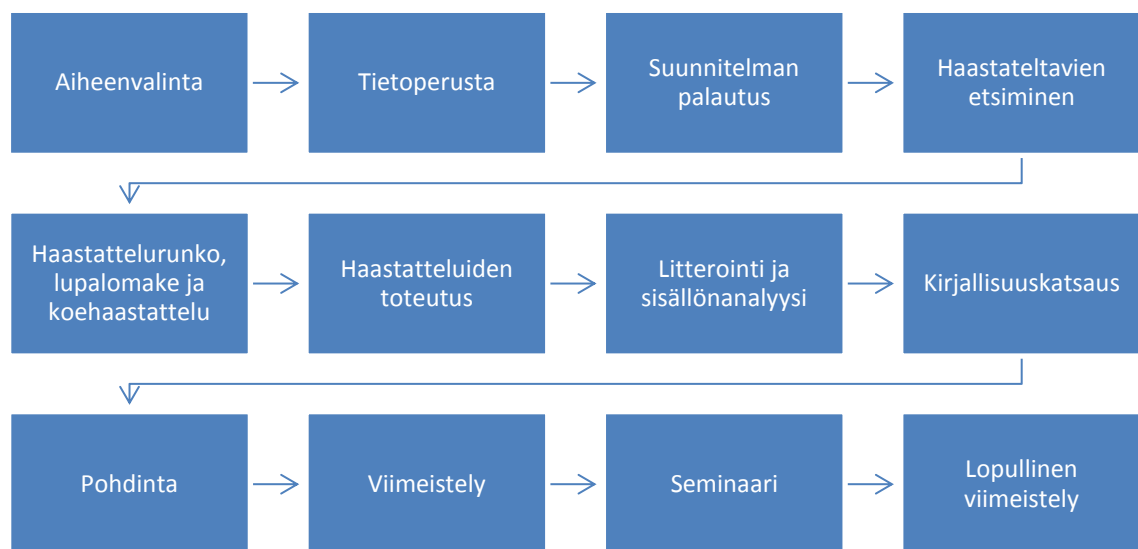
Neurologia	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Suunnitelma ja rokotusohjelma</li> <li>• Puolen vuoden välein toimintakyvyn testaukset</li> <li>• Sairauden vaiheiden arviointi</li> </ul>
Kuntoutus/fysioterapia	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Koulutusta, tukea ja kannustusta</li> <li>• Lihaskireyksien ja kontraktuurien ennaltaehkäisy</li> <li>• Tarkoituksenmukaista fyysistä harjoittelua</li> <li>• Tarvittavat apuvälineet vaiheiden mukaan</li> </ul>
Ortopedia	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Akillesjänteen leikkaushoidot</li> <li>• Skolioosin tarkkailu ja mahdolliset toimenpiteet</li> </ul>
Hengitys	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Rokotusten varmistaminen, pneumokokki- ja influenssarokotteet</li> <li>• Hengitystoimintojen heikkeneminen sairauden edetessä</li> <li>• Hoitojen suunnittelu ja järjestäminen</li> </ul>
Sydän	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Tutkimukset vähintään 24 kuukauden välein 10-vuotiaaksi asti</li> <li>• Toimintahäiriöiden riski kasvaa iän myötä - tutkimuksia tiheämpään, vaikei oireita</li> </ul>
Ruuansulatuselimistö	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ravintoneuvonta</li> <li>• Painon tarkkailu</li> <li>• Dysfagian mahdollisuus</li> </ul>
Psykososiaalinen tuki	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Perheen tukeminen</li> <li>• Oppimisen, käyttäytymisen ja selviytymisen arviointi</li> <li>• Itsenäisyys ja sosiaaliset suhteet</li> </ul>

#### 4 Opinnäytetyön toteutus

Opinnäytetyöprosessi alkoi joulukuussa 2014 opinnäytetyön aiheen valinnalla. Tekijät ovat kiinnostuneita lasten neurologisten sairauksien, erityisesti lihassairauksien, fysioterapiasta. Neurologisen fysioterapian opintojaksolla heräsi mielenkiinto Duchennen lihasdystrofiaa kohtaan. Taustatutkimuksen perusteella selvitettiin, että DMD on lasten yleisin lihassairaus, eikä sen fysioterapiasta ole Suomessa tutkimustietoon perustuvia suosituksia. Näiden syiden pohjalta aiheeksi valittiin DMD:tä sairastavien fysioterapia ja vähitellen aihe tarkentui sekä toteutustapa selkiytyi. Tietoperustan kirjoittaminen aloitettiin tammikuun aikana ja opinnäytetyön suunnitelma palautettiin helmikuussa 2015.

Sopivia haastateltavia etsittiin tutkimukseen tammikuusta toukokuuhun. Kaikkien neljän haastateltavan löydyttyä sovittiin haastattelujen ajankohdat. Toukokuun alussa suunniteltiin puolistrukturoidun teemahaastattelun runko ja suoritettiin koehaastattelu. Samaan aikaan tehtiin myös äänitys- ja tutkimuslupalomakkeet. Varsinaiset tutkimushaastattelut suoritettiin toukokuun aikana. Kesällä aineisto litteroitiin ja sisällönanalyysi aloitettiin. Haastatteluiden aineiston analyysi valmistui marraskuussa 2015.

Alkuperäisen suunnitelman mukaan opinnäytetyössä haluttiin vertailla tietoperustaa ja fysioterapeuttien haastatteluista saatuja tuloksia. Tietoperustaa kirjoitettaessa tietoa löytyikin oletettua enemmän, ja tietoperusta muodosti liian suuren osan opinnäytetyöstä. Päätettiin, että haastattelujen lisäksi toisena tiedonkeruumenetelmänä käytetään kirjallisuuskatsausta. Kirjallisuuskatsaus aloitettiin kesällä 2015, ja sitä tehtiin joulukuuhun 2015. Opinnäytetyön pohdinta kirjoitettiin joulukuun 2015 ja tammikuun 2016 aikana. Tammikuussa 2016 opinnäytetyö viimeisteltiin ja pidettiin opinnäytetyöseminaari. Lopullinen viimeistely tehtiin tämän jälkeen tammikuussa 2016. Kuviossa 6 esitellään opinnäytetyöprosessin kulku.



Kuvio 6. Opinnäytetyöprosessi joulukuusta 2014 tammikuuhun 2016.

#### 4.1 Laadullinen lähestymistapa

Tämän opinnäytetyön tavoitteena on saada tietoa fysioterapeuttien näkemyksistä ja kokemuksista DMD:tä sairastavien fysioterapiasta. Opinnäytetyössä päädyttiin hyödyntämään kvalitatiivista eli laadullista tutkimusmenetelmää. Kvalitatiivisessa tutkimusmenetelmässä käytetään erilaisia lähestymistapoja sekä aineistonkeruu- ja analyysimenetelmiä. Yhdistävänä tekijänä näissä kaikissa korostuu elämämaailman tutkiminen ja kuvaaminen. Tavoitteena on ottaa huomioon kokonaisvaltaisesti tutkittavien lähtökohdat sekä heidän käsityksensä. (Tuomivaara 2005, 33; Saaranen-Kauppinen & Puusniekka 2006.)

Kvalitatiiviselle tutkimusmenetelmälle on ominaista hypoteesittomuus, jolloin tutkijalla ei ole vahvoja ennakkokäsityksiä tulevista tuloksista. Menetelmän avulla pyritään löytämään uutta ja keksimään saadun tiedon perusteella hypoteeseja. Sen sijaan, että vahvistettaisiin jo tiedettyä kantaa, pyritään saamaan uusia näkökulmia. (Saaranen-Kauppinen & Puusniekka 2006.) Opinnäytetyön tutkimusaiheesta löytyy tutkittua tietoa, mutta tieto on hajanaista ja esimerkiksi Käypä hoito -suosituksia DMD:tä tai lihassairautta sairastaville ei ole laadittu (Käypä hoito). Laadullisella tutkimuksella voidaan antaa tutkimusaiheesta syvälinen ja hyvä kuvaus. Tällä tarkoitetaan mahdollisimman kokonaisvaltaista ja käytännönläheistä kuvausta aiheesta. (Kananen, 2014, 17.) Opinnäytetyön tavoitteena on kuvata DMD:tä sairautena ja DMD:tä sairastavan fysioterapiamenetelmiä mahdollisimman kattavasti ja monipuolisesti. Fysioterapeuttien ja fysioterapeuttipiskelijöiden toivotaan hyödyntävän tätä yhteen koottua tietoa DMD:tä sairastavien fysioterapiasta ja DMD:tä sairastavien fysioterapian kehittyvän tämän myötä. Kirjallisuuskatsausta muokataan sen mukaan mitä tietoa aiheesta löytyy. Tämä on tyypillistä laadulliselle tutkimukselle (Tuomi & Sarajärvi 2009, 19). Fysioterapeuttien haastatteluista saatu tieto vaikuttaa tutkimustiedon hakemiseen ja hyödyntämiseen, sekä vahvistaa tutkimusaiheen rajausta.

Kvalitatiivisessa tutkimuksessa aineistonkeruumenetelminä käytetään yleensä haastattelua, kyselyä, havainnointia ja dokumentteihin perustuvaa tietoa (Tuomi & Sarajärvi 2009, 71). Tässä opinnäytetyössä toisena aineistonkeruumenetelmänä on haastattelu, sillä aiheesta halutaan saada syvällisempää tietoa kuin kyselyllä, ja halutaan säilyttää mahdollisuus esittää tarkentavia lisäkysymyksiä. Haastattelutyyppi valitaan yleensä tutkimusongelman perusteella. Puolistrukturoidussa haastattelussa kaikille haastateltaville esitetään samat kysymykset, ja haastateltavat vastaavat niihin omin sanoin. Heille ei siis

esitetä ollenkaan valmiita vastausvaihtoehtoja. Teemahaastattelussa keskitytään ennalta sovittuihin aihepiireihin, mutta haastattelijalla ei ole käytössään valmiita kysymyksiä. (Eskola & Suoranta 1998, 87, 89.) Lisäksi teemahaastattelun ennako-oletuksena on, että haastateltavat ovat kokeneet jonkin tietyn ilmiön (Hirsjärvi & Hurme 2000, 47).

Tutkimuksessa käytetään näiden kahden haastattelutyypin välimuotoa, eli puolistrukturoitua teemahaastattelua. Haastateltavat ovat fysioterapeutteja, jotka työskentelevät parhaillaan tai ovat työskennelleet enintään kaksi vuotta sitten DMD:tä sairastavien parissa. Tämä luo heille yhteisen kokemuspohjan. Kysymykset tehdään valmiiksi, sillä niitä halutaan pohtia tarkasti, jotta saadaan varmasti selvitettyä tutkimuksen kannalta oleellisia asioita. Haastattelussa halutaan kuitenkin säilyttää luontevuus ja mahdollisuus reagoida vastausten pohjalta. Teema- ja puolistrukturoidun haastattelun yhdistelmä mahdollistaa tämän, sillä kysymysten järjestystä voidaan muuttaa ja esittää tarvittaessa lisäkysymyksiä, kunhan ne liittyvät aihepiiriin, eli DMD:tä sairastavan fysioterapiaan.

## **4.2 Aineiston hankinta**

### **4.2.1 Kirjallisuuskatsaus**

Kirjallisuuskatsauksessa perehdytään aikaisemmin julkaistuihin tutkimuksiin ja kirjallisuuden oman tutkimuksen tutkimuskysymysten perusteella. Tämän pohjalta pyritään muodostamaan tiivis kokonaisuus aiheesta. Kirjallisuuskatsauksella voidaan selvittää analyttisesti, mitä tietoa aiheesta jo löytyy ja mikä tieto on puutteellista. Kirjallisuuskatsaukseen valitaan ainoastaan tarkoituksenmukaisia tutkimuksia, jotka liittyvät suoraan aiheeseen. Oman tutkimuksen tavoitteen ja tarkoituksen tulee ohjata kirjallisuuskatsausta. (Jyväskylän yliopisto.)

Aikaisemmin julkaistuja tutkimuksia DMD:tä sairastavan fysioterapiasta haettiin kirjallisuuskatsaukseen Karelia-ammattikorkeakoulun ja Itä-Suomen yliopiston tietokannoista. Nelli -portaalia hyödynnettiin runsaasti, sillä sen kautta tietoa pystyttiin hakemaan useasta eri tietokannasta. Tutkimusartikkelien etsimiseen käytettiin etenkin Ebsco - ja Cinahl -tietokantoja. Hakusanoina käytettiin muun muassa: DMD, Duchenne, Duchenne muscular dystrophy, ja näihin yhdistettiin esimerkiksi physiotherapy, respiratory mana-

gement ja hydrotherapy. Hakua myös laajennettiin sanoilla muscle disease ja neurological disease. Ebsco -tietokannasta osuvia tuli hakusanoilla Duchenne Muscular Dystrophy AND physiotherapy ilman muita rajoituksia 52 ja full text -rajoituksella 15 kappaletta. Duchenne AND physiotherapy tuotti osuvia ilman muita rajoituksia 53 ja full text -rajoituksella 15 kappaletta. DMD AND physiotherapy hakusanoilla tutkimuksia löytyi ilman muita rajoituksia 37 ja full text -rajoituksella 12 kappaletta. Duchenne AND respiratory management tarjosi osuvia ilman muita rajoituksia 16 ja full text -rajoituksella 2 kappaletta. Tutkimuksia haettiin myös Googlen avulla syöttämällä palveluun muun muassa aiemmin mainittuja hakusanoja tai siirtämällä esimerkiksi Ebsco -tietokannasta löydetyn tutkimuksen nimi Googlen hakusanaksi. Myös kirjallisuutta hyödynnettiin etenkin hengitysfysioterapiassa tutkimustiedon vähäisyyden takia.

Tietokannoista löydettiin monesti lupaavalta vaikuttavia tutkimuksia, joista tiivistelmä oli ainoa ilmainen osio. Tämä ongelma pystyttiin onneksi välillä kiertämään syöttämällä tutkimuksen nimi Googlen, jolloin muualta löydettiinkin sama tutkimusartikkeli kokonaisuudessaan. Googlen kautta tietoa haettiin myös tutkijoiden nimillä ja tutkimuksissa mainittujen lähteiden perusteella. Kirjallisuuskatsauksessa hyödynnettiin yhteensä 42:ta eri tutkimusta.

#### **4.2.2 Haastattelut**

Opinnäytetyöprosessin alkaessa työskentely aloitettiin aiheeseen perehtymällä. Haastattelut päätettiin tehdä keväällä 2015, jotta tietoperustaa olisi hankittu ennen haastatteluja. Haastattelulomake (liite 1) valmistui huhti-toukokuun 2015 aikana. Opinnäytetyön kannalta olennaisia kysymyksiä mietittiin tarkoin. Fysioterapeuttien taustatietoihin liittyen koettiin tarpeelliseksi kysyä heidän työkokemuksestaan fysioterapeuttina sekä kokemusta neurologisten ja erityisesti DMD:tä sairastavien parissa työskentelystä. Koska DMD on etenevä sairaus, erityisen tärkeänä koettiin kysyä, missä vaiheessa asiakkaiden sairaus on ollut.

Opinnäytetyössä mielenkiinnon kohteena ovat fysioterapeuttien käyttämät tutkimis-, arviointi- ja fysioterapiamenetelmät. Kysymyksistä tehtiin avoimia, jotta fysioterapeuteilla oli mahdollisuus vastata juuri omaan työkokemukseen pohjautuen. Kysymyksiä ei ha-



luttu rajata liikaa. Tarkentavia lisäkysymyksiä mietittiin varmuuden vuoksi jo ennakoon. Lopuksi tiedusteltiin vielä fysioterapeuttien tiedonhausta aiheeseen liittyen ja kokiivatko he fysioterapiassa olevan joitain kehityskohteita. Äänitys- ja tutkimuslupalomake (liite 2) laadittiin toukokuun alussa, minkä haastateltavat lukivat ja allekirjoittivat ennen haastattelun alkua. Lupalomakkeessa kerrottiin äänityksestä ja mihin tarkoitukseen haastattelut olivat sekä luvattiin aineiston asiallinen käyttö.

Haastattelukysymysten toimivuuden varmistamiseksi toukokuun 2015 alussa järjestettiin yksi koehaastattelu ennen virallisia haastatteluja. Koehaastateltava oli fysioterapeutti, jolla oli kokemusta DMD:tä sairastavien parissa toimimisesta. Koehaastattelusta saatiin myös kokemusta virallisiin haastatteluihin. Koehaastateltavan luvalla haastattelu äänitettiin ja kirjattiin. Molemmat haastattelijat kysyivät kysymyksiä ja kirjasiivat vastauksia. Koehaastattelusta syntyneiden huomioiden sekä haastateltavan antamien kommenttien perusteella tehtiin viimeiset muokkaukset haastattelulomakkeeseen. Tämän jälkeen haastattelu- ja lupalomake lähetettiin ohjaavalle opettajalle.

Aiheen muotoutuessa päätettiin, että fysioterapeutteja haastatellaan kahdella eri paikkakunnalla, jotta tietoa saataisiin kerättyä laajemmalla alueella. Molemmat opinnäytetyöntekijät myös osallistuisivat jokaiseen haastatteluun ja haastattelut tehtäisiin paikan päällä haastateltavalle sopivassa paikassa. Yhdeltä alueelta haluttiin useampi kuin yksi haastateltava, mutta liikaakaan haastateltavia ei saanut olla ajatellen ajankäyttöä sekä taloudellistakin puolta. Päädettiin kahteen haastateltavaan yhdeltä alueelta, jolloin haastateltavia oli yhteensä neljä. Tietoa pystyttäisiin keräämään tältä määrältä ja saatu tieto voitaisiin analysoida valitulla menetelmällä. Alueiksi valittiin Pohjois-Karjala ja Keski-Suomi niiden sijainnin vuoksi suhteessa opinnäytetyöntekijöiden asuinpaikkakuntiin.

Haastateltavia etsittiin samaan aikaan, kun opinnäytetyön tietoperustaa tehtiin. Suhteita hyödyntämällä ja fysioterapiayrityksiin tutustumalla fysioterapeutteihin otettiin yhteyttä sähköpostitse ja puhelimitse. Kriteereinä oli tietyllä alueella toimiva fysioterapeutti, jolla oli kokemusta DMD:tä sairastavien parissa työskentelystä. Pohjois-Karjalan seudulta haastateltavat saatiin ripeästi tammi-helmikuun 2015 aikana. Keski-Suomesta haastateltavien löytäminen oli sen sijaan haastavampaa. Hakualuetta päätettiin laajentaa. Lopulta huhtikuun 2015 aikana saatiin järjestettyä kolmas haastateltava Keski-Suomesta ja tou-

kokuussa 2015 neljäs Pirkanmaalta. Fysioterapeutit ehdottivat haastattelun ajankohtaa ja paikkaa.

Haastattelut suoritettiin 2015 toukokuun aikana. Haastattelulomakkeita ei lähetetty haastateltaville etukäteen, sillä heidän ei haluttu valmistautuvan haastatteluun erityisemmin. Haastatteluissa haluttiin saada selville juuri haastateltavien käyttämiä menetelmiä, ilman että he olisivat katsoneet tietoa esimerkiksi kirjallisuudesta. Haastattelut suoritettiin fysioterapeuttien vastaanotoilla. Esittäytymisten jälkeen haastateltaville kerrottiin haastattelun kulusta ja käytiin läpi äänitys- ja lupalomakkeessa olevat asiat. Ennen haastattelun alkua haastateltavat allekirjoittivat lupalomakkeen. Tämän jälkeen äänitys ja haastattelu aloitettiin. Haastattelussa edettiin valmiin lomakkeen mukaan ja tarpeen mukaan tehtiin tarkentavia kysymyksiä. Haastattelijan ja kirjurin roolia vaihdeltiin niin, että molemmat haastattelivat ja kirjasiivat kaksi haastattelua. Haastattelut kestivät 16-35 minuuttia.

### **4.3 Kirjallisuuskatsauksen ja haastattelujen analysointi**

Kirjallisuuskatsauksessa käytettyjä tutkimusartikkeleita etsittiin yhdessä ja erikseen. Molemmat tekijät etsivät DMD:tä sairastavan fysioterapiaan liittyviä tutkimuksia, joista eroteltiin tutkimuskysymyksien kannalta oleelliset tutkimukset. Tekijät tiivistivät valitsemansa tutkimukset ja tämän jälkeen molempien kirjalliset tuotokset yhdistettiin opinäytetyöhön. Yhdistämistä tehtiin kun molemmat olivat tiivistäneet muutaman tutkimusartikkelin, jotta tekijät pystyivät tarkkailemaan minkä verran tietoa kyseistäkin aiheesta oli. Tekijät kertoivat aina toisilleen, mitä tutkimusartikkeleita alkoivat seuravaksi käsittelemään tai mitä olivat parhaillaan käsittelemässä. Tällä haluttiin estää samoihin tutkimusartikkeleihin perehtyminen. Tutkimusartikkeleihin perehdyttiin silloin yhdessä kun tutkimuksen englanninkielisten käsitteiden tai sisällön kanssa oli vaikeuksia. Tekijöille epäselvät tutkimukset jätettiin opinäytetyön ulkopuolelle. Kun tekijöiden mielestä tarpeellista tietoa oli monipuolisesti ja riittävästi, tiedonhaku lopetettiin. Tämän jälkeen tekstiä muokattiin tiiviimpään muotoon ja mahdollisimman johdonmukaisesti eteneväksi.

Tässä opinnäytetyössä haastattelujen aineiston analysoinnissa menettelytapana käytettiin sisällönanalyysiä, joka soveltuu hyvin myös strukturoimattomaan aineistoon. Sisällönanalyysissä tavoitellaan objektiivista ja systemaattista aineiston analyysiä; tarkoitus on tuoda esille tutkittavasta aiheesta tiivis, selkeä, sanallinen kuvaus, menettämättä kuitenkaan saatua informaatiota. Analyysin eteneminen on monivaiheinen prosessi, jossa karkeasti sanottuna aineisto ensin jaotellaan osiin, käsitteellistetään ja lopulta kootaan kokonaisuudeksi. (Tuomi & Sarajärvi 2009, 103, 107–108.)

Laadullisen aineiston analysointi aloitetaan yhteismitallistamisesta, joka toteutetaan yleensä litteroinnin avulla. Litterointi on aineiston, esimerkiksi haastattelun, kirjoittamista kirjalliseen muotoon. Yhteismitallistaminen tarkoittaa siis eri muodoissa olevien aineistojen purkamista samaan muotoon, josta aineistojen käsittely etenee. Tutkijan päätettävissä on, mikä tieto on olennaista litteroida. Haastattelut pyritään purkamaan yleensä mahdollisimman sanatarkasti. Litterointi on mahdollista toteuttaa eri tasoilla kirjoittamisen tarkkuuden suhteen, esimerkiksi tekstiin voidaan sisällyttää tarvittaessa myös eleet ja äänenpainot. (Kananen 2014, 101–102.)

Litteroinnin jälkeen aloitetaan tekstin tiivistäminen, eli koodaus. Laadullisista tutkimuksista saatu aineisto on yleensä laajaa, joten ne pelkistetään käsittelyn helpottamiseksi. Haasteellisen koodaamisesta tekee se, että aineistoa on tiivistettävä, mutta sen laadullinen sisältö ei kuitenkaan saa muuttua. Koodaaminen on yksi välivaihe aineiston analyysissä, ei vielä itse analyysi, joten olennaisen tiedon pitää säilyä. Tutkimusongelma määrittää, mikä aineistossa on olennaista, joten tutkimusongelman pohjalta valitaan myös miten aineisto koodataan. Tiedon tiivistäminen tapahtuu yhdistämällä samaa tarkoittavat, ja yhteisen tekijän jakavat asiat tietyllä koodilla. (Kananen 2014, 103–104.) Koodauksen jälkeen aineisto voidaan vielä luokitella, eli kategorisoida. Tässä työvaiheessa jonkin tietyn käsitteen alle kootaan samaa tarkoittavat käsitteet tai eri käsitteet liitetään yhden käsitteen alle. (Kananen 2014, 113.)

Haastattelujen jälkeen aineisto oli siis äänitettynä nauhurin muistiin, josta se siirrettiin tietokoneelle. Tietoturvasyistä ja haastateltavien identiteetin suojaamiseksi haastattelut siirrettiin suoraan tietokoneille, eikä haastatteluja lähetetty koskaan sähköpostitse. Haastatteluja tehtiin yhteensä neljä ja aineiston analyysi jaettiin puoliksi opinnäytetyöntekijöiden kesken. Kumpikin tekijä analysoi kaksi haastattelua. Analysoitavat haastattelut

jaettiin siten, että molemmat analysoivat ne haastattelut, joissa ei itse toiminut haastattelijana. Aineiston analyysi aloitettiin kuuntelemalla haastattelut läpi, minkä jälkeen vuorossa oli aineiston litterointi. Haastattelut kuunneltiin äänitteeltä ja kirjoitettiin sanatakkasti Word-tiedostoon. Tutkimukseen riitti melko karkea litteroinnin taso, sillä esimerkiksi äänenpaino ja eleet eivät olleet olennaista tietoa tutkimuksen kannalta. Tietyn henkilön puhe kirjoitettiin tietyllä värillä, jotta oli helppo seurata haastattelun etenemistä ja eri henkilöiden puheenvuoroja. Haastateltavat numeroitiin ykkösestä neloseen (1–4), jotta suoria lainauksia voitaisiin hyödyntää ilman haastateltavan tunnistamista. Litterointi vei paljon aikaa ja yhdestä haastattelusta kirjoitettiin 7,5–11,5 sivua tekstiä. Kaikki materiaali litteroitiin, sillä mitään myöhemmin merkityksellistä tietoa ei haluttu sivuuttaa vahingossa tässä työvaiheessa. Litterointi tehtiin haastateltavien ja tutkijoiden murteella, jotta tarvittaessa materiaalista voidaan käyttää suoria lainauksia.

Litteroinnin jälkeen aloitettiin koodaus. Teksteistä lihavoitiin tutkimuksen kannalta merkitykselliset asiat. Merkityksellisiä asioita, joilla oli yhteinen tekijä, koottiin yhteen haastattelurungon avulla. Koodausta ja kategorisointia tehtiin vuorotellen, sillä se oli tehokas työskentelytapa. Esimerkiksi haastattelun kysymykset 1–5 koskivat perustietoja haastattelemastamme fysioterapeutista ja tämän yläkäsitteeksi muodostui ”Esitiedot”. Kysymykset 10–16 käsittelivät DMD:tä sairastavan fysioterapiaa, joten yläkäsitteeksi muodostui tässä vaiheessa ”Fysioterapia”. Koko haastattelu käytiin läpi samalla tavalla ja kysymykset jaettiin yläkäsitteiden alle. Yksi haastattelu kerrallaan haastateltavien vastaukset ja kommentit koottiin muistiinpanoiksi yläkäsitteiden alle.

Kun muistiinpanot kaikista litteroinneista olivat valmiit, nämä siirrettiin haastattelukohdaisesti ajatuskarttaan. Yläkäsitteistä muokattiin tässä kohdassa kuvaavampia ja niiden määrä kasvoi. ”Fysioterapia” -yläkäsite jakautui esimerkiksi kahteen alakäsitteeseen, ”Toimintakyvyn tutkiminen” ja ”Fysioterapian menetelmät”. Kaikkien litterointien muistiinpanot siirrettiin yksi kerrallaan ajatuskartaksi. Muistiinpanojen tiedot säilytettiin ajatuskartoissa lähes ennallaan ja kartat olivat sekä laajoja että tarkkoja. Ajatuskartoissa ei siis käytetty tukisanoja, vaan niihin siirrettiin kaikki muistiinpanojen tiedot.

Seuraavaksi vuorossa oli kahden yksittäisen ajatuskartan tiedon yhdistäminen muistiinpanoiksi paperille tai Word -tiedostoon. Näin tekijöillä oli kahdet muistiinpanot yhteen-

sä neljästä haastattelusta. Näiden muistiinpanojen pohjalta tekijät kirjoittivat yhdessä opinnäytetyön tutkimustulokset. Yläkäsitteistä muokattiin sopivia väliotsikoita ja muistiinpanojen ranskalaiset viivat kirjoitettiin kokonaisiksi lauseiksi otsikoiden alle. Yläkäsitteet muuttuivat välillä paljonkin väliotsikoiksi siirtyessään. Väliotsikoista pyrittiin tekemään mahdollisimman kuvaavia, jotta työllä olisi selkeä rakenne. Jaotteluun vaikutti myös jonkin verran itse tekstin sisällön pituus, sillä tekstin helppolukuisuus haluttiin säilyttää. Kaikkea kirjallista tutkimustuloksiin liittyvää tehtäessä, palattiin aina tarvittaessa haastatteluiden äänitteisiin. Haastatteluista saatuja tietoja, joiden perusteella fyysioterapeutit voisi tunnistaa, ei käytetty enää tässä vaiheessa. Opinnäytetyön ollessa julkaistuna Theseus -tietokannassa, haastattelujen äänitteet ja muistiinpanot tuhoataan.

## **5 Tulokset**

### **5.1 Tutkimuksiin perustuva DMD:tä sairastavan toimintakyvyn tutkiminen ja arviointi**

Tavalliseen terapeuttiseen tutkimukseen kuuluu potilastietoihin tutustuminen, haastattelu ja lihasvoimaa, -kestävyyttä ja nivelten liikelaajuutta mittaavia testejä sekä aktiivisuustason ja osallistumisen arviointia (Suomen Kuntaliitto ym. 2007, 1). Kivun arvioinnin tulisi myös aina olla osa kliinistä tutkimusta hermolihassairautta sairastavilla lapsilla ja nuorilla (Hull, Aniapravan, Chan, Chatwin, Forton, Gallagher, Gibson, Gordon, Hughes, McCullough, Russel & Simonds 2012, 3), ja kivun arvioinnissa tulee huomioida asiakkaan kokemus sekä vanhempien arvio (Zebracki & Drotar 2008, 551). Nivelten liikelaajuutta mitataan yleensä goniometrillä, ja luotettavuuden kannalta olisi hyvä, jos mittaja olisi aina sama (Pandya, Florence, King, Robinson, Oxman & Province 1985, 1341). Manuaalista lihastestausta (MMT manual muscle testing) käytetään yleisesti DMD:tä sairastavan toimintakyvyn tutkimisessä. Sen avulla voidaan esimerkiksi arvioida sairauden etenemistä ja lihasten asymmetriaa. (Florence, Pandya & King 1984, Bushbyn ym. 2009, 7 mukaan.) MMT:ssä käytetään tyypillisesti MRC-asteikkoa, jossa pisteytys on 0–5 (taulukko 2) (Kendall, McCreary & Province 1993, Lun & Luen 2012, 321 mukaan).

Taulukko 2. Manuaalisen lihastestauksen taulukko (Kendall ym. 1993, Lu & Lue 2012, 321–322 mukaan).

Taso 0 (nolla)	Lihassupistusta ei havaittavissa/palpoitavissa
Taso 1 (havaittavissa)	Lihassupistus havaittavissa ja palpoitavissa, mutta ei riittävästi voimaa liikuttaakseen tutkittavaa kehonosaa
Taso 2 (heikko)	Voimaa tehdä liike koko liikeradalla, mutta ei painovoimaa vastaan
Taso 3 (kohtalainen)	Voimaa tehdä liike koko liikeradalla painovoimaa ja pientä vastusta vastaan
Taso 4 (hyvä)	Voimaa tehdä liike koko liikeradalla huomattavaa vastusta vastaan, mutta testaja voi halutessaan pysäyttää liikkeen
Taso 5 (normaali)	Normaali lihasvoima, testaja ei pysty pysäyttämään liikettä

Muunlaisten mittareiden käyttö voi lihasdystrofiaa sairastavien osalta olla mahdotonta, sillä usein jo mittausasennoissa tulee toimia painovoimaa vastaan (Kendall ym. 1993, Lun & Luen 2012, 322 mukaan). Kuitenkin puristusvoimamittauksen on todettu olevan toimiva menetelmä DMD:tä sairastavan lihasvoiman mittaamiseen ja sairauden etenemisen arvioimiseen (Pizzato, Baptista, Souza, Benedicto, Martinez & Mattiello-Sverzut 2014, 250).

Motor Function Measure -asteikko (MFM-asteikko) on hermolihassairautta sairastavan henkilön motorisen toimintakyvyn arviointiin tarkoitettu mittari, jolla arvioidaan kokonaisvaltaisesti koko kehon motorisia toimintoja. Se soveltuu sekä kävelevien että pyörätuolissa olevien toimintakyvyn arviointiin. Tämän perusteella voidaan kartoittaa sairauden etenemistä ja mahdollisesti myös ennakoida esimerkiksi kävelykyvyn menettämistä etenevissä lihasdystrofoissa. Asteikkoa voidaan käyttää yleisimmissä hermolihassairauksissa 6–62-vuotiailla ja yleensä testaamiseen kuluu 15–45 minuuttia. Testisuoritukset arvioidaan pisteytyksellä 0–3 (taulukko 3). Tutkijoiden mukaan asteikko on luotettava ja arvioinnissa tarvittavat välineet löytyvät kaikista fysioterapiatiloista. (Be´rard, Payan, Hodgkinson & Fermanian 2005, 463–464, 469.)

Taulukko 3. MFM-asteikon arviointi- ja pisteyttämisperusteet (Be´rard ym. 2005, 464).

0	Ei pysty aloittamaan liikettä tai säilyttämään alkuasentoa.
1	Suorittaa tehtävän osittain.
2	Suorittaa tehtävän kompensoiden, hitaasti

	tai kömpelösti.
3	Suorittaa tehtävän normaalisti.

Toinen sairauden kaikissa vaiheissa käytetty mittari on The Performance of Upper Limb (PUL). Se on yläraajan suorituskäyvyn ja motorisen toiminnan mittari, joka on kehitetty juuri DMD:tä sairastavien toimintakyvyn arviointia varten. Testisuoritukset arvioidaan pisteytyksellä 0–3, suurimman pistemäärän kuvattessa parasta toimintakykyä. Suoritukset on jaettu kolmeen eri aktiivisuustasoon, jotka kuvastavat lihasheikkouden etenemistä DMD:lle tyypillisellä tavalla proksimaalisesta distaaliseen. Proksimaaliset korkean tason suoritukset tapahtuvat hartiarenaan alueella, keskitason kyynärpäähän ojentaja- ja koukistajalihaksissa sekä distaaliset suoritukset ranteen ja käden lihaksissa. (Mayhew, Mazzone, Eagle, Duong, Ash, Decostre, Vandenhauwe, Klingels, Florence, Main, Bianco, Henrikson, Servais, Campion, Vroom, Ricotti, Goemans, McDonald & Mercuri 2013, 1038, 1042.)

DMD:tä sairastavilla kävelykykyisessä vaiheessa (Bushby ym. 2009, 7) käytetyllä Vignos -asteikolla arvioidaan alaraajojen toimintaa. Asteikko on 1:stä 10:een, pienimmän pistemäärän viitatessa normaaliin toimintakykyyn. (Lu & Lue 2012, 324–325.) North Star Ambulatory Assessment (NSAA) on myös kävelevien DMD:tä sairastavien toimintakykyä mittaava testi. NSAA on käytännöllinen ja luotettava arviointimenetelmä, jonka tekemiseen kuluu noin 10 minuuttia. NSAA:n toteuttamiseen tarvitaan vain vähän ja yleisesti käytössä olevia välineitä. (Scott, Eagle, Mayhew, Freeman, Main, Sheehan, Manzur & Muntoni 2012, 101, 107.) Testi koostuu 17 kohdasta. NSAA:ssa testataan liikkumisen kannalta välttämättömiä taitoja. Arviointi tehdään asteikolla 0–2 niin, että 2 viittaa täysin normaaliin suoritukseen ilman mitään apua, 1 viittaa siihen kun käytetään modifioitua menetelmää, mutta testattava suoriutuu tehtävästä itsenäisesti tai fyysisellä avustuksella ja 0 viittaa, ettei testattava kykene suoriutumaan tehtävästä itsenäisesti. (De Sanctis, Pane, Sivo, Ricotti, Baranello, Frosini, Mazzone, Bianco, Fanelli, Main, Corlati, D’Amico, Colia, Scalise, Palermo, Alfonsi, Tritto, Romeo, Graziano, Battini, Morandi, Bertini, Muntoni & Mercuri 2015, 15.)

Lihasdystrofiaa sairastavilla toimintakyvyn arviointimenetelmänä käytetään myös jonkin tietyn toiminnan suoritusajan mittaamista. Kävelykykyisillä testattavia yleisiä toimintoja (Bushby ym. 2009, 7) ovat portaiden kiipeäminen, määritetyn matkan käveleminen, tuoilta ylösnousu ja lattialta ylösnousu (Lu & Lue 2012, 325). Sairauden

kaikissa vaiheissa, erityisesti kävelykyvyttömyyden vaiheessa, testattavia toimintoja (Bushby ym. 2009, 7) ovat vaatteiden pukeminen sekä neliökuvion leikkaaminen (Lu & Lue 2012, 325).

Brooke -asteikko on DMD:tä sairastavilla kävelykyvyttömyyden vaiheessa (Bushby ym. 2009, 7) käytetty testistö, jolla mitataan yläraajojen toimintaa. Asteikko on 1:stä 6:een pienimmän pistemäärän viitatessa normaaliin toimintakykyyn. (Lu & Lue 2012, 324–325.) Myös EK-asteikolla (Egen Klassifikation) voidaan arvioida DMD:tä sairastavien toimintakykyä kävelykyvyttömyyden vaiheessa (Steffensen, Hyde, Lyager & Mattsson 2001, 119, 129; Steffensen, Mayhew, Aloysius, Eagle, Mercuri, Messina, Mazzone, Nadeau, Main, Scott, Werlauff, Werge, Glanzmann & Muntoni 2014). Nikkarisen mukaan EK-asteikolla voidaan arvioida DMD:tä sairastavien 13–19-vuotiaiden toimintakykyä yleisellä tasolla. EK-asteikko muodostuu kymmenestä luokasta, jotka kaikki sisältävät neljä eri tasoa. Tasoista saadaan pisteitä, joissa pienin pistemäärä kuvaa parasta toimintakykyä. Pisteistä muodostuu toimintakykyä kuvaava EK-summa. ICF-luokituksen osalta EK-asteikolla voidaan arvioida lähinnä kehon toimintoja, suorituksia ja osallistumista. (Nikkarinen 2005, 35–36.)

Modifioitu Hammersmithin toiminnallinen motorinen asteikko (Modified Hammersmith functional motor scale, MHFMS) sisältää 20 karkeamotorisia taitoja mittaavaa osiota. Pisteytys tapahtuu asteikolla 0–2. 0 kuvaa kyvyttömyyttä suoriutua osiosta, 1 avustettua ja 2 itsenäistä suoritusta. Kaikki osiot tehdään ilman rintakehän tai alaraajojen ortooseja. MHFMS voidaan toteuttaa 15–30 minuutissa. (Krosschell, Maczulski, Crawford, Scott & Swoboda 2006, 5, 9.) MHFMS näyttäisi olevan toteuttamiskelpoinen jo yhden kuukauden ikäisestä kolmivuotiaalle DMD:tä sairastaville. (Connolly, Florence, Cradock, Malkus, Schierbecker, Siener, Wulf, C.O., Anand, Golumbek, Zaidman, Miller, Lowes, Alfano, Viollet-Callendret, Flanigan, Mendell, McDonald, Goude, Johnson, Nicorici, Karachunski, Day, Dalton, Farber, Buser, Darras, Kang, Riley, Shriber, Parad, Bushby & Eagle 2013, 3, 6, 7.) Kuitenkin Bushbyn ym. (2009, 7) mukaan Hammersmithiä suositellaan käytettävän kävelykyvyttömyyden vaiheessa. Asteikon soveltavuudesta DMD:tä sairastavilla tarvitaan vielä lisää tietoa (Connolly ym. 2013, 7).

Hengitystoimintojen arvioimiseen voidaan käyttää PCF-mittausta, jolla mitataan yskäsynhuippuvirtausta. PCF-arvolla arvioidaan siis yskän tehokkuutta. Se on maailman-



laajuisesti käytetty mittari ja korreloi hyvin limanirrottamiskyvyn kanssa. (Bruton 2011, 322.) Normaali PCF-tulos on 360–840 L/minuutissa (Hutchinson & Whyte 2008, Bruton 2011, 322 mukaan). PCF:n ollessa alle 160 L/minuutissa, hengitysteiden limattomana pitäminen vaikeutuu (Tzeng & Bach 2000, Brutonin 2011, 322 mukaan). Toinen käytetty menetelmä on PEF-mittaus (peak expiratory flow), jolla mitataan uloshengityksen huippuvirtausta. PEF-arvo antaa viitettä uloshengityslihasten voimasta. DMD:tä sairastavien kohdalla PEF:ä voidaan hyödyntää etenkin sairauden etenemisen kartoittamisessa. (Suárez, Pessolano, Monteiro, Ferreyra, Capria, Mesa, Dubrovsky, De Vito 2002, Mayerin, Finkelin, Rummeyn, Bentonin, Glanzmanin, Flickingerin, Lindströmin & Meierin 2015, 488 mukaan.)

Taulukkoon 4 on koottu suositeltuja toimintakyvyn testejä sairauden eri vaiheissa. Suomalaisesta TOIMIA toimintakyvyn mittaamisen ja arvioinnin kansallisen asiantuntijajärjestön mittareista löytyy ainoastaan kolme (6MWT, PEF ja Puristusvoimamittaus) (TOIMIA 2011-2014a) samaa DMD:tä sairastavan toimintakyvyn tutkimisessa käytettävää arviointimenetelmää, kun tämän opinnäytetyön kirjallisuuskatsauksen tuloksissa. PEF ja puristusvoimamittaus ovat tulleet esille jo aiemmin tekstissä. 6MWT:llä (6 Minute Walking Test) eli 6-minuutin kävelytestillä arvioidaan liikkumista, kävelyä ja yleisesti toimintakykyä (TOIMIA 2011-2014b).

Taulukko 4. Suositellut toimintakyvyn mittauksen testit sairauden eri vaiheissa (kuvio 4) (Bushby ym. 2009, 7).

	<b>Mitattava toiminto ja mittauksen tarkoitus</b>	<b>Testit ja sairauden vaiheet</b>
Voima	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ Manuaalinen lihastestaus</li> <li>○ Sairauden etenemisen tarkkailu, toimintojen heikkenemisen ennustaminen, hoidon vaikuttavuuden arviointi, lihasepätasapainon arviointi</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 2. ja 3. vaiheet - alaraajojen voimantestaus 6 kk:n välein</li> <li>○ 4. vaihe - ylä- ja alaraajojen voimantestaus 6 kk:n välein</li> <li>○ 5. vaihe - testaus ei välttämätöntä</li> </ul>
Liikkuvuus	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ Goniometri</li> <li>○ Lihaskireyksien, nivelliikkuvuuden arviointi, kontraktuurien havainnointi, arvioidaan apuvälineiden ja leikkausten tarve</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 2.-5. vaiheet - lonkka-, polvi- ja nilkkanivel, it-jänne, takareisi- ja pohjelihakset</li> <li>○ 4. ja 5. vaiheet - kyynär- ja rannenivel, sormien pitkät koukistajat</li> </ul>
Suoritusaikaa mittaavat testit	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ Standardoidut testistöt, ajanotto</li> <li>○ Toimintakyvyn testaus, sairauden etenemisen arviointi</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 2. vaihe - 10 metrin kävely, lattialta ylösnousu (Gowersin merkki), 4 portaan nousu,</li> </ul>

		tuoilta ylösnousu, 6 minuutin kävelytesti <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 3. ja 4. vaiheet - paidan riisuminen</li> <li>○ 5. vaihe - testit eivät sovellu</li> </ul>
ADL	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ Päivittäisistä toiminnoista selviytymisen arviointi kotona, koulussa ja ympäröivässä yhteiskunnassa</li> <li>○ Kartoitetaan apuvälinetarvetta</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 2. ja 3. vaiheet - kaatumiset, askelmittari, itsestä huolehtimisen taidot, kirjoittaminen, tietokoneen käyttö, koulussa toimiminen ja sosiaaliset suhteet</li> <li>○ 4. ja 5. vaiheet - itsestä huolehtimisen taidot, kirjoittaminen, tietokoneen käyttö, sähköpyörätuolin käyttö, koulussa toimiminen ja sosiaaliset suhteet</li> </ul>
Motoriset toiminnot	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ Motoristen toimintojen kartoitus</li> <li>○ Sairauden etenemisen ja terapian vaikuttavuuden arviointi</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 2. ja 3. vaiheet - Vignos NSAA, motoristen toimintojen mittaus</li> <li>○ 4. ja 5. vaiheet - Brooke, EK, toiminnallisuuden arviointi, Hammersmith, motoristen toimintojen mittaus</li> </ul>

Palhares Campolina Diniz ym. arvioivat DMD:tä sairastavien lihasvoimaa MRC:llä ja motorista toimintakykyä MFM-asteikolla. Tutkimuksen tavoitteena oli myös selvittää korreloivatko nämä arviointimenetelmät keskenään. Tutkimukseen osallistui 20 6–19-vuotiasta DMD:tä sairastavaa henkilöä, joista 12 oli jo menettänyt kävelykyvyn. MRC-testauksessa tutkimuksessa havaittiin tilastollisesti merkittäviä muutoksia yläraajojen proksimaalisissa lihasvoimissa. Tämä tulos korreloi MFM-testauksessa ilmenneen seisomiseen ja siirtymisiin liittyvien osioiden heikentymisessä. Tähän liittyen tulee kuitenkin huomioida tutkimukseen osallistuneiden jo kävelykyvyn menettäneiden suuren määrän (60 %) vaikutus. Kohtalaiset ja vahvat korrelaatiot MRC:n ja MFM:n välillä alku- ja loppumittauksissa osoittavat niiden välisen yhdenmukaisuuden ja vahvistavat käsitystä MFM:n hyödyllisyydestä DMD:tä sairastavien motorisen toimintakyvyn ja sairauden etenemisen arvioinnissa lyhyelläkin aikavälillä. (Palhares Campolina Diniz, de Lima Belizario Facury Lasmar & Gurgel Giannetti 2012, 417–420.)

MFM-asteikon on todettu korreloivan hyvin myös Brooke - ja Vignos -asteikkojen kanssa (Be´rard ym. 2005, 464, 469). Brooke ja Vignos -asteikkojen todetaan olevan helppo- ja nopeakäyttöisiä ja miellyttäviä testattavalle (Lu & Lue 2012, 325). Be´rard´n

ym. (2005, 464, 469) mukaan MFM-asteikko on kuitenkin tarkempi ja yksityiskohtaisempi kuin edellä mainitut testit. Vignos -asteikosta saatuja tuloksia on verrattu myös puristusvoimamittauksen tuloksiin. 24 kuukauden seurannassa 4–13-vuotiailla DMD:tä sairastavilla tapahtui puristusvoiman heikkenemistä, mutta Vignos -asteikon perusteella toimintakyvyssä ei tapahtunut suuria muutoksia. (Pizzato ym. 2014, 245, 248, 250.)

Mahdollista korrelaatiota PUL:n ja 6MWT:n välillä tutkittiin kävelevillä DMD:tä sairastavilla pojilla. Toisin kuin Mayhew ym. (2013) Pane, Mazzone, Sivo, Fanelli, De Sanctis, D'Amico, Messina, Battini, Bianco, Scutifero, Petillo, Frosini, Scalise, Vita, Bruno, Pedemonte, Mongini, Pegoraro, Brustia, Gardani, Berardinelli, Lanzillotta, Viggiano, Cavallaro, Sframeli, Bello, Barp, Busato, Bonfiglio, Rolle, Colio, Bonetti, Palermo, Graziano, D'angelo, Pini, Corlatti, Gornj, Baranello, Antonaci, Bertini, Politano & Mercuri (2014) suosittelevat PUL:a yleensä käytettäväksi kävelykyvyn menettäneillä, mutta tällä tutkimusasetelmalla haluttiin selvittää ensimmäisiä yläraajojen toiminnan heikkenemisestä kertovia merkkejä ja mahdollista korrelaatiota kävelykyvyn kanssa. Tutkimustulokset osoittivat, että yläraajan toiminta voi olla heikentynyt kävelevilläkin pojilla. Ensimmäiset merkit toiminnan heikkenemisestä havaittiin taudinkuvalle tyypillisesti olkapään alueella. PUL:n ja 6MWT:n välillä löydettiin korrelaatiota, mutta tulos ei ollut lineaarinen. Yli 400 metriä 6 MWT:ssä kävelleillä pojilla PUL:n pistemäärä oli täydet tai lähes täydet. Pojilla, joiden tulos oli alle 350 metriä, tai varsinkin alle 230 metriä PUL voi olla hyödyllinen arviointimenetelmä yläraajan toiminnan muutosten seuraamiseen. Yläraajan toiminnan heikkenemisen asteet vaihtelivat, eikä niitä pystytty aina arvioimaan 6MWT:ssä mitattujen kokonaisvaltaisen heikkouden ja väsymisen tai steroidilääkityksen vaikutuksista johtuen. (Pane ym. 2014.)

## **5.2 Tutkimuksiin perustuva DMD:tä sairastavan fysioterapia terapeuttisen harjoittelun keinoin**

### **5.2.1 Liikkuvuuden harjoittaminen**

Kontraktuurat ovat väistämän oire DMD:ssä (Eagle 2007, 245). Fysioterapialla voidaan kuitenkin hidastaa nivelten jäykistymistä (Eagle 2007, 245; Hyde ym. 2000, 261–262).

Käytettyjä menetelmiä ovat esimerkiksi lyhentyneiden lihasten venyttelyt (Eagle 2002, 975; Skalsky & McDonald 2012, 8), lihasten vahvistaminen, lastojen ja ortoosien käyttäminen (Eagle 2002, 975) sekä päivittäiset seisomis- ja kävelyharjoitukset (Scott, Hyde, Goddard & Dubowitz 1981, Skalskyn & McDonaldin 2012, 5 mukaan). Tavoitteena on ylläpitää lihasten symmetriaa mahdollisimman pitkään. Fysioterapeutit myös suosittelvat vaihtamaan asentoa useasti ja tekemään passiivisia tai aktiivisia avustettuja liikkeitä nivelille, jotka ovat pitkään yhdessä asennossa. Fysioterapia voidaan toteuttaa joko kuiva- tai allasterapiana. (Eagle 2002, 975, 977.)

Lihasten venyttelyjen tulee olla säännöllistä (Wagner ym. 2007, 230). Suositellaan, että aktiivisia tai passiivisia venytyksiä tehdään päivittäin (Guglieri & Bushby 2015, 508; Eagle 2007, 245) tai vähintään 4–5 kertaa viikossa (Guglieri & Bushby 2015, 508). Eläinkokeiden perusteella on todettu, että terveen lihaksen immobilisoituessa lyhentyneeseen asentoon sarkomeereja tuhoutuu, kun venyneessä lihaksessa sarkomeerien määrä lisääntyy (Eagle 2002, 978). Tutkimusten perusteella myös lihasdystrofiaa sairastavalla hiirellä venyneeseen asentoon immobilisoituneessa lihaksessa sarkomeerien määrä lisääntyy, mutta hitaammin terveeseen lihakseen verrattuna (Williams & Goldspink 1976, Eaglen 2002, 978 mukaan). 30 minuutin päivittäisellä venyttelyllä voidaan ehkäistä sarkomeerien häviämistä ja hidastaa lihasatrofiaa, joka on yhteydessä lihaksen immobilisaatioon lyhentyneessä asennossa (Williams 1990, Eaglen 2002, 978 mukaan).

Kuntoutuksen on oltava ennaltaehkäisevää (Bushby ym. 2009, 1). Sairauden alkuvaiheessa kävelykykyisillä tulee keskittyä etenkin nilkka-, polvi- ja lonkkanivelten liikkuvuuden harjoittamiseen (Guglieri & Bushby 2015, 508). Kävelykyvyttömässä vaiheessa suositellaan mobilisoivia passiivisia tai aktiivisia avustettuja harjoitteita, joilla ylläpidetään ja edistetään lihasten symmetriaa (Eagle 2002, 977). Venyttelyissä tulee huomioida etenkin sormien ja ranteiden nivelten sekä kyynär- ja olkanivelten liikkuvuus (Guglieri & Bushby 2015, 508). Ranteen ja sormien hienomotoristen taitojen ylläpitäminen mahdollistaa esimerkiksi sähköpyörätuolin ohjaimen itsenäisen käytön mahdollisimman pitkään (Parent Project Muscular Dystrophy 2003, Wagnerin ym. 2007, 230 mukaan).

Wagner ym. (2007, 230) toteavat, että jäykkyyden vähentämisen lisäksi venyttelyllä voidaan lievittää kipua. Sen sijaan Katalinin, Harveyn, Herbertin, Moseleyn, Lanninin ja Schurrin (2010) kirjallisuuskatsauksen mukaan venyttelyllä voidaan vaikuttaa vain

vähän, tai ei ollenkaan, kipuun, spastisuuteen, toiminta- ja osallistumisrajoituksiin sekä elämänlaatuun neurologista sairautta sairastavilla tai terveillä henkilöillä. Venyttelyä käytetään yleisesti kontraktuurien ennaltaehkäisemiseen ja hoitoon, mutta tämän kirjallisuuskatsauksen perusteella venyttely ei lisää kliinisesti merkittävästi nivelten liikkuvuutta lyhyellä tai pitkällä aikavälillä (pisin tutkittu ajanjakso 7 kuukautta).

Yölastojen käytöllä sekä päivittäisillä lihasvenyttelyillä hidastetaan kontraktuurien kehittymistä tehokkaammin kuin pelkällä venyttelyllä (Hyde ym. 2000, 261–262). Kuitenkin etenkin ortoosien käyttö osana terapiaa vaihtelee, koska terapeuteilla ei ole käytössä yleisiä suosituksia. AFO:t (ankle-foot orthosis) suositellaan otettavan käyttöön kävelyvaiheessa olevilla lapsilla, kun nilkkanivelessä havaitaan dorsifleksion rajoitusta. KAFO:illa (knee-ankle-foot orthosis) voidaan pidentää jonkin verran DMD:tä sairastavan liikkumiskykyä hidastamalla kontraktuurien kehittymistä. KAFO:illa voidaan myös mahdollisesti hidastaa skolioosin ilmaantumista. (Eagle 2002, 976, 979.) Saadaksean KAFO:t istumaan kunnolla akillesjänteelle joudutaan usein tekemään kirurgisia toimenpiteitä. Sarjalastoituksen (serial casting) on tutkittu olevan yksi vaihtoehto leikkaukselle. 11 päivän lastoituksella akillesjänteen liikkuvuus lisääntyi niin, että KAFO:t saatiin istumaan jalkaan. Tutkimuksen perusteella todettiin, että sarjalastoitus voi toimia vaihtoehtona esimerkiksi sellaiselle, joka ei halua tai muista syistä voi osallistua leikkaukseen. (Main, Mercuri, Haliloglu, Baker, Kinali & Muntoni 2007, 228–230.)

### **5.2.2 Fyysinen harjoittelu**

DMD:tä sairastavilla fyysisen harjoittelun tavoitteena on muun muassa hidastaa sairauksien etenemistä, estää kontraktuurien syntymistä (Anziska ym. 2013, 9; Vry, Schubert, Semler, Haug, Schönau & Kirschner 2014, 141–142), vähentää lihaskipuja ja rajoittaa ylipainon kertymistä (Anziska ym. 2013, 9). Fysioterapialla pyritään ylläpitämään lihasvoimaa ja lihaskestävyyttä, aerobista kestävyyttä sekä estämään lihasten käyttämättömyydestä johtuvaa atrofiaa (Umphred 2013, 562). Etenkin isojen lihasryhmien lihasvoimaa on pidettävä yllä niin pitkään kuin mahdollista (Oliveira ym. 2010, 351). Hermolihassairautta sairastavien tulisi keskustella aina lääkärin kanssa ennen fyysisen harjoittelun aloittamista. Harjoittelu tulee aloittaa varovasti intensiteettiä sekä kertoja vähitellen lisäten. (Anziska & Stenberg 2013, 15.) Harjoittelua tulisi olla useita kertoja

viikossa, ihanteellista olisi päivittäinen harjoittelu. Usein ongelmaksi kuitenkin koituu ajan ja motivaation puute aikaa vievien harjoitteiden tekemiseen. (Vry ym. 2014, 142.) On tärkeää, että lasta rohkaistaan ja kannustetaan itsenäiseen fyysiseen harjoitteluun, kuten uimiseen ja pyöräilyyn (Eagle 2002, 977).

Kirjallisuuskatsaukseen perustuen useimmille lihasdystrofiaa sairastaville suositellaan keskittymistä mieluummin submaksimaaliseen aerobiseen harjoitteluun kuin lihasvoimaharjoitteluun kevyillä painoilla (noin 2 kg). Tämä potilasryhmä saattaa hyötyä enemmän tietyille lihaksille kohdistetusta harjoittelusta, ja heille suositellaan myös hengitysharjoittelua keuhkokapasiteetin tehostamiseksi. Suositeltuja kevyesti kuormittavia harjoitusmuotoja ovat esimerkiksi allasterapia, valjaskävely sekä käsi- ja jalkaergometrit. Kovat lihaskivut ja myoglobiinin esiintyminen virtsassa ovat merkkejä liian kuormittavasta harjoittelusta. (Anziska & Sternberg 2013, 15.) Vastustettua eksentristä lihas-työtä tulee välttää DMD:tä sairastavien kohdalla (Eagle 2002, 977).

Voimaharjoittelun rooli DMD:tä sairastavan fysioterapiassa on vielä kiistanalainen aihe (Eagle 2002, 975), eikä lihasvoimaharjoittelun kestosta ja intensiteetistä ole suosituksia näytön puutteen vuoksi (Eagle 2002, 975; Oliveira ym. 2010, 353). Tämä johtunee pääasiassa DMD:ssä esiintyvistä lihasväsymyksestä. Lihasväsymys voi pahentua ylikuormittavasta harjoittelusta, mikä voi johtaa peruuttamattomaan lihasvaurioon. Kuntoutuksen kannalta on kuitenkin huomioitava, ettei liian kevyellä kuormituksella hidasteta lihasheikkouden etenemistä. (Oliveira ym. 2010, 353, 357.)

On olemassa vähäistä näyttöä siitä, että voimaharjoittelulla voitaisiin kehittää lihasvoimaa hermolihas-sairautta sairastavilla (Eagle 2002, 981). Esimerkiksi konsentrisen lihasvoimaharjoittelun on todettu olevan toimiva harjoittelumuoto varhaisessa kävelykykyisessä vaiheessa oleville DMD:tä sairastaville. Sairauden edetessä lihasvoima heikkenee, mutta mitä nuorempana harjoittelun on aloittanut, sitä suuremman vasteen harjoittelusta on saanut. Näin lihasvoimaa on enemmän ja pidemmäksi aikaa hyödynnettävissä. Tällä mahdollistetaan DMD:tä sairastavan pidempiaikainen itsenäinen liikkuminen ja toimiminen. (Skura, Padden & Fowler 2005.) Tutkimusten perusteella voimaharjoittelu kuitenkin vaikuttaa tehokkaammin lihaksiin, joissa voimaa vielä on jäljellä, eikä niinkään heikentyneisiin lihaksiin (Eagle 2002, 981).

Jansen, van Alfen, Geurts & de Groot (2013) tutkivat kevyesti rasittavan dynaamisen sähköavusteisen käsi- ja jalkaergometriharjoittelun (kuva 4) turvallisuutta ja hyödyllisyyttä DMD:tä sairastavilla. Tutkimustulokset osoittavat, että 24 viikon ajan kestäneellä avustetulla harjoittelulla voidaan hidastaa merkittävästi toimintakyvyn heikkenemistä MFM:llä ja avustetulla 6 minuutin pyöräilytestillä (A6MCT) mitattuna. Tulosten pohjalta myös intensiteetiltään kevyt dynaaminen harjoittelu on turvallista pojille, jotka ovat myöhäisessä kävelykykyisessä tai kävelykyvyttömässä vaiheessa. Suurimmat harjoittelun aikaansaamat hyödyt havaittiin distaalisissa motorisissa toiminnoissa. Tällainen harjoittelu näyttäisi vähentävän käytön puutteesta johtuvaa toimintakyvyn heikkenemistä. Jansen ym. uskovat avustetun käsi- ja jalkaergometriharjoittelun auttavan ensisijaisesti tuki- ja liikuntaelimestön liikkuvuuden ylläpitämisessä ja vaikuttavan sitä kautta yksilön toimintakykyyn. Tutkijoiden mielestä tätä olettamusta tukee testattavien nilkan ja kyynärpäähän liikkuvuuksien säilyminen muuttumattomina tutkimuksen ajan. Lisäksi tutkijat uskovat harjoittelun ylläpitävän aivojen ohjaamia motorisia malleja ylä- ja alaraajojen osalta, mikä puolestaan ylläpitää toimintakykyä. Yleistä kestävyyskunnan paranemista ei havaittu tutkimuksessa. Tämä luultavasti johtuu harjoituksen kevyestä tasosta ja ergometrien sähköavusteisuudesta. (Jansen ym. 2013, 1–2, 10–11.)



Kuva 4. Esimerkit jalka- ja käsiergometreistä (Jansen ym. 2013, 5).

Polkemisharjoituksen intensiteetin määrittäminen perustui kykyyn polkea yhtäjaksoisesti saavutetulla rasituksella. Sopivaa harjoituksen intensiteettiä ei voida määrittää DMD:tä sairastaville perinteisesti maksimisykkeiden avulla, sillä DMD:tä sairastavien leposyke on tavallista korkeampi ja sykkeen kohotessa 120–130 lyöntiä minuutissa eniten rajoittava tekijä ei ole hapensaanti vaan lihaskestävyys, anaerobinen voima ja lihasvoima. (Jansen ym. 2010, 5.) Tutkimustuloksia tarkasteltaessa tulee huomioida, että DMD on yksilöllisesti etenevä sairaus (Jansen ym. 2013, 11).

Yläraajojen sähköisellä käsiergometriharjoituksilla voi olla positiivisia vaikutuksia hengityskapasiteettiin ja elämänlaatuun DMD:tä sairastavilla lapsilla. 8–15-vuotiaat lapset harjoittelivat ergometrillä kahden kuukauden ajan 45 minuuttia kolmena päivänä viikossa. Harjoitelleet lapset suoriutuivat aiempaa nopeammin T-paidan pukemisesta, ja heidän PEF-tuloksensa kohenivat. Lisäksi PEF:n ja elämänlaatukyselyn välillä havaittiin kohtuullinen korrelaatio. (Alemdaroglu, Karaduman, Yılmaz & Topaloglu 2013a.)

Samojen tutkijoiden toisessa tutkimuksessa tutkimusasetelma ja menetelmät olivat hyvin samanlaiset, mutta tavoitteena oli selvittää aerobisten harjoitusten ja lihaksia vahvistavien harjoitusten vaikutusta yläraajojen kestävyyskykyyn. Lapset olivat samanikäisiä ja harjoitusmäärät samat kuin edellä. Toinen ryhmä harjoitteli sähköisellä käsiergometrillä, ja kontrolliryhmä teki lihaksia vahvistavia harjoituksia. Sekä aerobisella että lihasvoimaharjoittelulla näyttäisi olevan positiivisia vaikutuksia lihaskestävyyskykyyn. (Alemdaroglu, Karaduman, Yılmaz & Topaloglu 2013b.)

Kolmannessa tutkimuksessa selvitettiin dynaamisen yläraajojen harjoittelun vaikutusta keskivartalon lihasvoimaan ja alaraajojen toimintaan 8–15-vuotiailla DMD:tä sairastavilla vielä kävelevillä lapsilla. Käsiergometrillä harjoiteltiin samoilla määrillä kuin edellä. Selän ojentajien ja vatsalihasten voimassa ei havaittu merkittäviä muutoksia, mutta NSAA-tulokset paranivat harjoittelun myötä. Tutkijat uskovat, että pelkkien yläraajojen aerobisella harjoittelulla voi olla positiivisia vaikutuksia alaraajojen toimintaan. (Alemdaroglu, Karaduman, Yılmaz & Topaloglu 2013c.)

Käsiergometriharjoittelulla voidaan parantaa myös DMD:n alkuvaihetta sairastavien kävelyn astetta, lihaskestävyyskykyä, käden toimintoja ja yläraajan proksimaalista lihasvoimaa. Käsiergometriharjoittelu lisäsi yläraajojen elevaation laatua ja vähensi kompensatorisia menetelmiä. Parantunut yläraajan toiminta ja elevaatio helpottavat arkielämän toiminnoista selviytymistä. Yläraajojen venyttelyillä saattaa olla positiivisia vaikutuksia puristusvoimaan ja lihaskestävyyskykyyn. Käsiergometriharjoittelulla on todettu olevan enemmän hyötyjä yläraajan toiminnan ylläpitämisessä ja kehittämisessä, kuin pelkästään yläraajojen venyttelyllä. (Alemdaroglu, Karaduman, Yılmaz, Topaloglu 2015, 700, 703.)



Allasterapiaa voidaan hyödyntää henkilöstä riippuen sairauden kaikissa vaiheissa (Eagle 2007, 245), erityisesti sairauden edetessä, jolloin vedessä voidaan harjoittaa liikkuvuutta ilman painovoiman vastusta (Wagner ym. 2007, 230). Useat lapset kokevat allasterapian miellyttäväksi, mutta aikuiset saattavat suosia kuivaterapiaa. Tähän voivat vaikuttaa altaaseen pääsyn hankaluus, kylmyys sekä kiusaantuneisuus. (Eagle 2002, 975.) Vedessä voidaan tehdä lähes kaikkea aktiivisista avustetuista sekä passiivisista harjoitteista hengitysfysioterapiaan. On huomioitava, että uimahallin sisälämpötila on riittävä, sillä useimmat kokevat herkästi kylmää noustessa altaalta vähentyneen lihassmassan vuoksi. Kun toimintakyvyssä esiintyy rajoituksia, altaaseen pääsy ja pukeutumisjärjestelyt vaativat oman huomionsa. Nuorilla allasterapia voi lisätä itsevarmuutta, kun taas vanhemmillä vesi voi olla ainoa paikka saavuttaa täysi nivelen liikelaajuus kivuttomasti. (Eagle 2007, 245.) Allasterapian hyödyistä osana DMD:tä sairastavien fysioterapiaa on kuitenkin vielä varsin vähän tietoa (Eagle 2002, 975; Lovering ym. 2005, 1382), mutta Sheffieldin yliopistossa ollaan aloittamassa kontrolloitua satunnaistutkimusta allasterapian soveltuvuudesta ja mahdollisista hyödyistä DMD:tä sairastaville lapsille (The University Of Sheffield 2014, 3).

### **5.2.3 Hengitystoimintojen tukeminen**

Hengityslihasten voiman harjoittaminen ja hengitysteiden eritteiden liikkumisesta huolehtiminen on tärkeää (Umphred 2013, 562). Useimmat DMD:tä sairastavat huomaavat hengityslihasten heikkenemisen vasta, kun heikentynyt yskimisteho johtaa pitkittyneeseen yskään tai keuhkokuumeeseen (Finder ym. 2004, 457). Hengitystoimintojen hoito on parantunut DMD:tä sairastavien kohdalla merkittävästi viimeisten 15 vuoden aikana, mikä näkyy elämänlaadun paranemisena sekä eliniän kasvamisena (Wagner ym. 2007, 234–235). Hengitysfysioterapiamenetelmiin lukeutuvat muun muassa mobilisoinnit, joilla pyritään irrottamaan limaa, keuhkotilavuuden lisäämisen harjoittaminen sekä hengittämisen edistäminen. (Hardy 2007, 286, 289–290.) Muita hengitysfysioterapiamenetelmiä ovat valutasennot, joissa käytetään painovoimaa hyväksi (Hardy 2007, 286; Hull ym. 2012, 14) sekä manuaaliset tekniikat, kuten rintakehän taputtelut ja täristelyt (Hull ym. 2012, 14). Valutasentoihin yhdistetään usein näitä manuaalisia tekniikoita (Hardy 2007, 286). Hyvin tärkeä osa hengitystoimintojen tukemista on avustettu yskiminen, joka voidaan tehdä manuaalisesti tai mekaanisesti laitteiden avulla (Wagner ym.

2007, 234). Hengitysfysioterapiaa toteutetaan lapsilla ja aikuisilla samojen syiden pohjalta. Fysioterapeutin on kuitenkin lasten kanssa huomioitava keskeneräiseen kehitykseen liittyvät anatomiset ja fysiologiset tekijät. (Hardy 2007, 285–286.)

Useimmat itsenäisesti tehtävät hengitysteiden puhdistustekniikat lähtevät liikkeelle siitä, että lapsi ottaa syvän sisäänhengityksen, jota seuraa uloshengitys tai yskiminen. Syvään hengittäminen siirtää ilmaa liman taakse, avaa hengitysteitä ja kuljettaa eritteitä pienistä hengitysteistä kohti suurempia. Tämän jälkeen eritteet poistuvat hengitysteistä huffauksen tai yskimisen avulla. Nämä tekniikat eivät sovellu hermolihassairautta sairastaville lapsille, jotka eivät pysty hengittämään syvään tai yskimään kunnolla. PEP-puhalluksilla (positive expiratory pressure) hengitysteihin syntyvät paineenmuutokset irrottavat limaa, ja sillä harjoitetaan tehokkaasti myös hengityslihasten toimintaa. (Hardy 2007, 286–287.) Rintakehään kohdistetun paineen ja oskillaation uskotaan auttavan eritteiden poistumisessa. PEF:ä kasvattamalla eritteet kulkeutuvat kohti suurempia hengitysteitä, mistä ne puhdistetaan imemällä tai yskimällä. (Hull ym. 2012, 14.) Käytössä voi olla myös mekaaninen sisään- ja uloshengityslaite tai yskityslaite, mitä käytetään tyypillisesti heikon yskän tehostamiseen (Hardy 2007, 289).

NIV (noninvasiivinen ventilaatio) on hengityksen avustamista mekaanisella hengityslaitteella ilman keinoilmatieitä. NIV-hoidosta on tullut käytetty menetelmä sekä akuuteissa että kroonisissa hengitystoiminnanhäiriöissä, ja sitä käytetään paitsi teho-osastoilla myös kotioloissa. (Soo Hoo 2014.) Tyypillisesti käytetty NIV-hoito on kaksivaiheinen positiivinen paineventilaatio (BIPAP) (Wagner ym. 2007, 234). CPAP on NIV:n muoto, jossa kasvonaamarin välityksellä johdetaan jatkuva positiivinen ilma-  
tiepaine hengitysteihin yhdessä hapen kanssa spontaanisti hengittävälle henkilölle (Brander 2011). Molempia voidaan käyttää osana fysioterapiaa (Hardy 2007, 289–290). On suositeltavaa, että ventilaattoria käytetään fysioterapian aikana lapsilla, jotka jo tarvitsevat hengitysapua, sillä sen avulla voidaan tehostaa hengitysfysioterapiaa (Eagle 2007, 247). On kuitenkin huomattu, että osa DMD:tä sairastavista kokee trakeostomian helpommaksi vaihtoehdoksi. Todetaan, että potilaan vaatiessa 24-tuntista hengitysapua pysyvä trakeostomia on varmempi vaihtoehto kun NIV. Trakeostomiassa on kuitenkin monia haasteita, kuten sen asentamisen vaatima leikkaus, sairaalassa oleminen, asentamisen aiheuttamat kivut sekä sen jälkeiset ongelmat liittyen keuhkojen limaisuuteen. (Wagner ym. 2007, 234).

Hengitystoimintojen vaikeudet ovat tärkein merkki ventilaatiohoidon aloittamiseen (taulukko 5). Lieviä oireita ovat yölliset heräämiset ja unen laadun heikkous, päivisin väsymyksen tunne, keuhkotulehdukset ja painon putoaminen. Vakavia ja myöhäisemmän vaiheen oireita ovat aamuiset päänsäryt, nukkumaan menemisen pelko, anoreksia, syanoosi (hapenpuutteesta johtuva ihon ja limakalvojen sinerrys) ja sairaalahoitoa vaativat keuhkotulehdukset. (Eagle 2007, 247–248.)

Hengityslihasten harjoittaminen perustuu olettamukselle, että parantunut lihasvoima ja -kestävyys voisivat parantaa keuhkojen toiminnan kestävyyttä. Vähäisen näytön vuoksi hengityslihasten harjoittamiseen ei ole vielä suosituksia. (Finder ym. 2004, 459.) Yeldanin, Gursesin ja Yukselin (2008, 741, 743–746) mukaan hengityslihasten voimaa voidaan tehostaa kävelykykyisillä lihasdystrofiaa sairastavilla, mutta harjoitusvaikutukset kohdistuvat ainoastaan tiettyyn harjoitettuun lihakseen. Hengityslihasten voimaa voidaan harjoittaa joko ilman vastusta tehdyillä tai vastustetuilla hengitysharjoituksilla. Tutkimuksessa hengitysharjoitteita tehtiin viitenä päivänä viikossa kaksi kertaa päivässä. Kerralla harjoitteita tehtiin 10 toistoa 8–10 sarjaa.

Taulukko 5. Hengitystoimintojen tukemisen vaiheet ja alkamisajankohdat (Bushby ym. 2010, 182). FVC tarkoittaa nopeaa vitaalikapasiteettia, eli voimakkaan uloshengityksen aikana ulospuhallettua ilmamäärää (Sovijärvi & Terho 2009). SpO<sub>2</sub>:lla tarkoitetaan happisaturaatiota, joka ilmaisee prosentuaalisesti, paljonko veressä on happea (Kurki 2014).

Hengitystoimintojen tukemisen vaiheet	Alkamisajankohta
Vaihe 1: Keuhkojen tilavuuden lisääminen ja syvään hengittämisen harjoittaminen hengityspalkeen ja mekaanisen sisään- ja uloshengityslaitteen avulla	<ul style="list-style-type: none"> <li>FVC &lt;40 % viitearvoista</li> </ul>
Vaihe 2: Manuaaliset ja mekaaniset avustetun yskimisen tekniikat	<ul style="list-style-type: none"> <li>FVC &lt;40 % viitearvoista</li> <li>PCF &lt;160 l/min</li> </ul>
Vaihe 3: Yöventilaatio (noninvasiivinen ventilaatio)	<ul style="list-style-type: none"> <li>FVC &lt;30 % viitearvoista</li> <li>SpO<sub>2</sub> &lt;95 %</li> <li>Hengitysvajeen oireet</li> </ul>
Vaihe 4: Päiväventilaatio (jatkuva noninvasiivinen ventilaatio)	<ul style="list-style-type: none"> <li>SpO<sub>2</sub> &lt;95 %</li> <li>Hengitysvajeen oireet</li> <li>Ei pysty puhumaan kokonaista lausetta ilman hengästymistä.</li> </ul>

Vaihe 5: Trakeostomia (invasiivinen ventilaatio)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• SpO<sub>2</sub> &lt;95 %</li> <li>• Noninvasiivisen ventilaation käyttäminen ei onnistu tai sen teho ei ole riittävä.</li> </ul>
---	---

Keuhkotilavuuden lisäämisen tarkoituksena on kuljettaa happea keuhkojen alaosiin saakka. Hyvään asentoon siirtyminen on ensimmäinen toimenpide, sillä vuoteessa olevan lapsen asento on usein huonoryhtinen, mikä painaa palleaa ja keuhkojen alaosia. Asennon kohentaminen edistää hengityksen toimintaa. Yksinkertaisimmillaan, etenkin lasten kanssa, hengitysharjoittelua voidaan toteuttaa puhallusleikeillä, esimerkiksi kuplia puhaltamalla. (Hardy 2007, 289.)

Keuhkojen vaiheittainen täyttö (breath stacking tai lung volume recruitment, LVR) muodostuu yksi sisäänhengitys kerrallaan tehtävästä keuhkojen täytöstä niiden maksimikapasiteettiin asti. Uloshengitys tapahtuu vasta sarjan viimeisen sisäänhengityksen jälkeen. Keuhkojen vaiheittainen täyttäminen voi lisätä keuhkojen tilavuutta, yskimisen tehokkuutta, äänenvoimakkuutta, sekä keuhkojen ja rintakehän liikkuvuutta. Se voi myös vähentää ateleктаasia. (Muscular Dystrophy Canada 2013.) Atelektaasilla tarkoitetaan paikallista tiivistymää keuhkoissa, mikä voi johtua esimerkiksi sitkeästä limasta (Vehmas 2013). Keuhkojen vaiheittainen täyttö suoritetaan tarkoitukseen kehitetyn laitteen avulla, joka koostuu manuaalisesta hengityspalkeesta, yksisuuntaisesta letkuun kiinnitetystä läpistä ja suukappaleesta tai maskista (Muscular Dystrophy Canada 2013). Keuhkojen vaiheittaisesta täytöstä käytetään englanniksi myös termiä air-stacking (Bahia Carvalho Marques, de Carvalho Neves, Andrews Portes, Marcos Salge, Zanoteli, & Conti Reed 2014, 528).

Hengityspalkeen avulla tehdyllä vaiheittaisella keuhkojen täytöllä voidaan parantaa keuhkojen toimintoja hermolihassairautta sairastavilla. 4–6 kuukauden aikana kolmesti päivässä tehtynä kotiharjoittelu paransi koehenkilöiden avustetun PCF:n (APCF, assisted peak cough flow) ja avustamattoman PCF:n (UPCF, unassisted cough flow) tuloksia. Koehenkilöillä, joilla ei ollut skolioosia, havaittiin myös merkittävä lisäys FVC:ssä (Forced Vital Capacity). APCF ja UPCF olivat selvemmin nousseet henkilöillä, joilla ei ollut skolioosia. Päivittäin toistoja tehtiin 10 ja sarjoja 3. (Bahia Carvalho Marques ym. 2014, 528, 530.)

Vaiheittaisella keuhkojen täytöllä henkilön kykyä hengittää syvään voidaan parantaa, vaikka henkilö sairastaisi hermolihas-sairautta. Koehenkilöt harjoittelivat vaiheittaista keuhkojen täyttöä hengityspalkeen tai kannettavan ventilaattorin avulla 10–15 maksimaalisilla sisäänhengityksillä kolmesti päivässä. Keuhkojen ja rintakehän liikkuvuutta voidaan parantaa syvillä sisäänhengityksillä. Maksimaalinen sisäänhengityskapasiteetti korreloi avustetun yskimisen virtauksen kanssa, ja sen seurauksena yskimisen tehokkuus paranee. Mitä korkeampi yskimisen tehokkuus on, sitä epätodennäköisempiä ovat hengitystoiminnan häiriöt hermolihas-sairautta sairastavilla. Muiden hermolihas-sairauksia sairastavien lisäksi kyseiseen tutkimukseen osallistui 5 DMD:tä sairastavaa aikuista. (Kang & Bach 2000, 61–63.)

Vaiheittaisella keuhkojen täytöllä on havaittu olevan positiivisia vaikutuksia DMD:tä sairastavien hengitystoimintoihin. Harjoituksia tehtiin hengityspalkeen avulla kahdesti päivässä 3–5 hengitystä kolmella tai viidellä sarjalla koehenkilön kunnan mukaan. Mitauksia tehtiin keskimäärin 33 kuukautta ennen vaiheittaisen keuhkojen täytön harjoittamisen aloittamista ja 45 kuukauden ajan aloittamisen jälkeen. FVC-arvojen lasku väheni merkittävästi säännöllisellä harjoittelulla. (McKim, Katz, Barrowman, Ni & LeBlanc 2012, 1–2, 5.) Rintakehän painallukset yhdistettynä vaiheittaiseen keuhkojen täyttöön hengityspalkeen avulla ovat osoittautuneet tehokkaammiksi PCF-arvon lisäämisessä kuin kumpikaan tekniikka yksinään. Yksi vaiheittaisen keuhkojen täytön sarja koostui kolmesta sisään hengityksestä. Rintakehän painalluksissa rintakehälle lisättiin ulkoinen paine. Terapeutin toinen käsi asetettiin potilaan rintakehän posterosuperioiriiseen osaan ja toinen rintalastan (sternum) alakolmannekseen. Tämän jälkeen tutkittava hengitti syvään ja pidätti hengitystä. Uloshengityksen yhteydessä terapeutti kohdistaa käsillään painetta vatsan suuntaan (alas- ja sisäänpäin). Perheenjäseniä tulisi ohjata näiden keinojen käytössä. Tutkijat suosittelevat näiden avustetun yskimisen tekniikoiden hyödyntämistä DMD:tä sairastavilla. (Fernandes Brito, Moreira, Pradella-Hallinnan & Tufik 2009, 974–976, 978)

### **5.3 Haastateltavien taustatiedot**

Haastatellut fysioterapeutit ovat valmistuneet 1970–2000-luvulla eri oppilaitoksista. Fysioterapeutteina he ovat työskennelleet 7–35 vuoden ajan, joista 7–32 vuoden ajan neu-

rologisten asiakkaiden parissa. Fysioterapeutit ovat suorittaneet erilaisia neurologisen fysioterapian lisäkoulutuksia, kuten NDT:n, Bobathin, neurologisen fysioterapian erikoistumiskoulutuksen, vauvaterapian ja työpaikan sisäisiä koulutuksia neurologiseen fysioterapiaan liittyen.

DMD:tä sairastavien parissa fysioterapeutit ovat työskennelleet 2–30 vuoden ajan. Fysioterapeuteista kolmella on tällä hetkellä DMD:tä sairastavia asiakkaita, yhdellä viimeisin asiakas oli 1,5 vuotta sitten. DMD:tä sairastavia asiakkaita fysioterapeuteilla on ollut 2–7, ja monet asiakassuhteet ovat kestäneet useita vuosia. Fysioterapeutit ovat työskennelleet sekä kouluikäisten lasten että sairauden loppuvaiheessa olevien asiakkaiden kanssa. Heillä on siis ollut käveleviä, manuaalisessa tai sähköpyörätuolissa olleita ja hengitystukilaitteita käyttäviä asiakkaita. Fysioterapiat ovat toteutuneet asiakkaasta ja sairauden vaiheesta riippuen joko kotikäynteinä tai fysioterapeutin vastaanotolla.

#### **5.4 Haastatteluihin perustuva DMD:tä sairastavan toimintakyvyn tutkiminen ja arviointi**

Yksi keskeisimpiä muutoksia fysioterapiassa sairauden edetessä on, että asiakkaan aktiivisuuden vähentyessä passiiviset ja avustetut menetelmät korostuvat. Fysioterapiassa pyritään tukemaan aktiivisia toimintoja niin pitkälle kuin mahdollista. Lasten fysioterapia sisältää aktiivista toimintaa, kuten pelejä ja leikkejä. Sairauden edetessä nivelten passiiviset liikkuvuusharjoitteet ovat keskeisemmässä roolissa.

- Tutkitaan niitä jäljellä olevia aktiviteetteja ja katotaan, onko siellä, lihaksissa tapahtuuko supistuksia tai mitä pystyy vielä itse tekemään, ja toiminnallisia juttuja miten sähköä käyttää - - Ja sitten liikeradat on semmoset, joita seurataan yleisesti ihan niinku koko ajan. (1)

Toimintakyvyn tutkimisen menetelminä käytetään havainnointia, päivittäisten toimintojen kartoittamista ja siirtymisten arviointia. Mielenkiinnon kohteena ovat siirtykö asiakas itsenäisesti, pystyykö tämä siirtymään jalkojen päällä vai tarvitaanko erilaisia siirtymisen apuvälineitä. Asiakkaan (istuma)tasapainoa havainnoidaan ja osa fysioterapeuteista on esimerkiksi käyttänyt tarkoitukseen sopivia osioita Bergin tasapainotestistä. Fysioterapeutit myös havainnoivat pystyykö asiakas tekemään painonsiirtoja. Asiakkaan aktiiviset ja passiiviset nivelliikkuvuudet mitataan goniometrillä tai havain-

noidaan silmämääräisesti. Myös neuraalikudoksen joustavuutta tutkitaan. Lihasvoimaa arvioidaan manuaalisella lihastestauksella arviointiasteikolla 0–5 (MRC/MMT) ja käsi-en puristusvoimamittauksella sekä manuaalisesti että puristusvoimamittarilla.

Hengitystoimintojen mittaamisessa käytetään PEF:ä, PCF:ää, ja Voldyne -spirometriä. Hengitystoimintoihin vaikuttaa myös rintakehän liikkuvuus, joka mitataan yleensä rintakehän keskiosasta mittanauhalla. Väsymys voi myös olla merkki hengitystoimintojen heikkenemisestä. Kipua fysioterapeutit arvioivat VAS-kipujan perusteella sekä asiakkaan oman subjektiivisen kokemuksen perusteella.

### **5.5 Haastatteluihin perustuva DMD:tä sairastavan fysioterapia**

Fysioterapeutit käyttävät aktiivisen harjoittelun menetelminä istumatasapaino-, painon-siirto- ja siirtymisharjoituksia. Etenkin lasten kanssa pelataan ja leikitään. Siirtymisissä hyödynnetään eri asentoja, kuten matalista alkuasunnoista siirtymistä korkeisiin. Siirtymisharjoituksia ovat myös kääntymiset, konttausasennossa tehtävät lapatukiharjoitukset sekä polviseisannon harjoitteet. Matolla, hoitopöydällä, pallon kanssa ja kuntosalilla tehdään erilaisia keskivartalon harjoitteita. Lihasvoimaa harjoitetaan kestovoimatyypistä manuaalisesti ja kuminauhoilla vastustaen, painomanseteilla, irtopainoilla sekä vetolaitteilla. Harjoittelussa toistot määritetään asiakaskohtaisesti, mutta harjoitusmäärinä on käytetty esimerkiksi 2 sarjaa 10–15 toistoa.

Asiakkaan oman aktiivisuuden vähentyessä fysioterapiassa korostuu passiivinen nivel-liikkuvuuden harjoittaminen. Fysioterapiassa käytetään kevyitä nivelmobilisointeja, esimerkiksi rintakehän ja yläniskan alueelle, sekä faskia -käsittelyjä. Myös pehmytkudoskäsittelyjä tehdään. Erittäin käytetty fysioterapiamenetelmä ovat aktiiviset ja passiiviset lihasvenyttelyt. Esille tulee, että venyttelyjen esihoitona voidaan käyttää joskus lämmintä kaurapussia ja pidempiaikaisten vaivojen hoidossa myös ultraääntä.

No kylhän se totta kai että kun aktiivisuus häviää, niin sitten mennään enemmän passiiviselle puolelle, että ensinhän siinä sairauden siinä vaiheessa kun asiakas pystyy tekkeen totta kai tuetaan niitä aktiivisia toimintoja niin pitkälle kun se vaan on mahdollista. (2)

No varmaanki se liikeratojen käyminen, se on se isoin riski siellä niinku koska toimintakyky mennee siellä tota, siellä hirveen helposti tulee niinku kontraktuuria ja tulee joka tapauksessa - - (1)

Hengitysfysioterapia on erittäin tärkeä osa fysioterapiaa. Harjoitteina käytetään erilaisia ääniharjoitteita, laulamista ja huutamista, puhallusleikkejä, kuten ilmapallojen, höyhenien, vesilelujen ja pingispallojen puhaltelua. Hengitysharjoitusten rasittavuuden tasoa vaihdellaan kevyestä hengästyttävään harjoitteluun. Hengitysharjoituksissa voidaan hyödyntää myös erilaisia tähän tarkoitukseen kehitettyjä välineitä. PEP-puhallusten avulla irrotetaan limaa keuhkoputkista sekä harjoitetaan rintakehän liikkuvuutta ja uloshengityslihasten toimintaa. PEP-puhalluksissa pillin paksuudella sekä pullossa olevan veden määrällä voidaan vaikuttaa harjoituksen kuormittavuuteen. Hengityksen avustamisessa korostuu hengityspalkeen käyttö. Hengittämisen ollessa työlästä palkeen avulla saadaan rentoutettua kaulan lihaksia ja helpotettua eritteiden poistamista keuhkoista. Tyhjennyshoitoina käytetään valutasentoja sekä erilaisia limanirrotustekniikoita, kuten taputteluja ja täristelyjä, yskitystä ja kostean hengittämistä. Asentohoidoilla ja venyttelyillä harjoitetaan rangan liikkuvuutta ja hengityslihasten toimintaa. Uloshengityksen aktivoimiseen käytetään manuaalista avustamista esimerkiksi pyyhettä tai liinaa hyödyntäen.

- - Sitten niinku hengityksen avustamista, avustamista et on käytetty paljetta. - - Niin palkeen kanssa, hirmu paljon, jonkun verran oon käyttäny sitten niinku uloshengityksen aktivoimisessa tätä pyyhesysteemiä, elikkä pistettään rintakehän ympäri, puhalttaa, tai tuota vetää sissään ja sit ku puhalttaa ulos, niin pitkään ku autetaan sitä uloshengitystä. (2)

Myös allasterapia tulee esiin haastatteluissa. Altaassa voidaan tehdä monipuolisemmin harjoitteita, esimerkiksi lantionkiertoja, ja vesi mahdollistaa asiakkaan aktiivisen osallistumisen. Vesi myös mahdollistaa vapaan liikeketjun harjoitteet, vaikka alaraajojen lihasvoima olisikin heikentynyt, sillä vedessä harjoittaminen onnistuu vähäiselläkin lihasvoimalla. Kauluri antaa enemmän mahdollisuuksia, ja altaaseen pääsevät myös asiakkaat, joilla ei ole riittävästi hallintaa kannatella päätä itse veden pinnan yläpuolella. Allasterapian hyötyinä nähdään myös rentoutuminen ja sen myötä helpottunut lihasvenyttelyiden tekeminen.

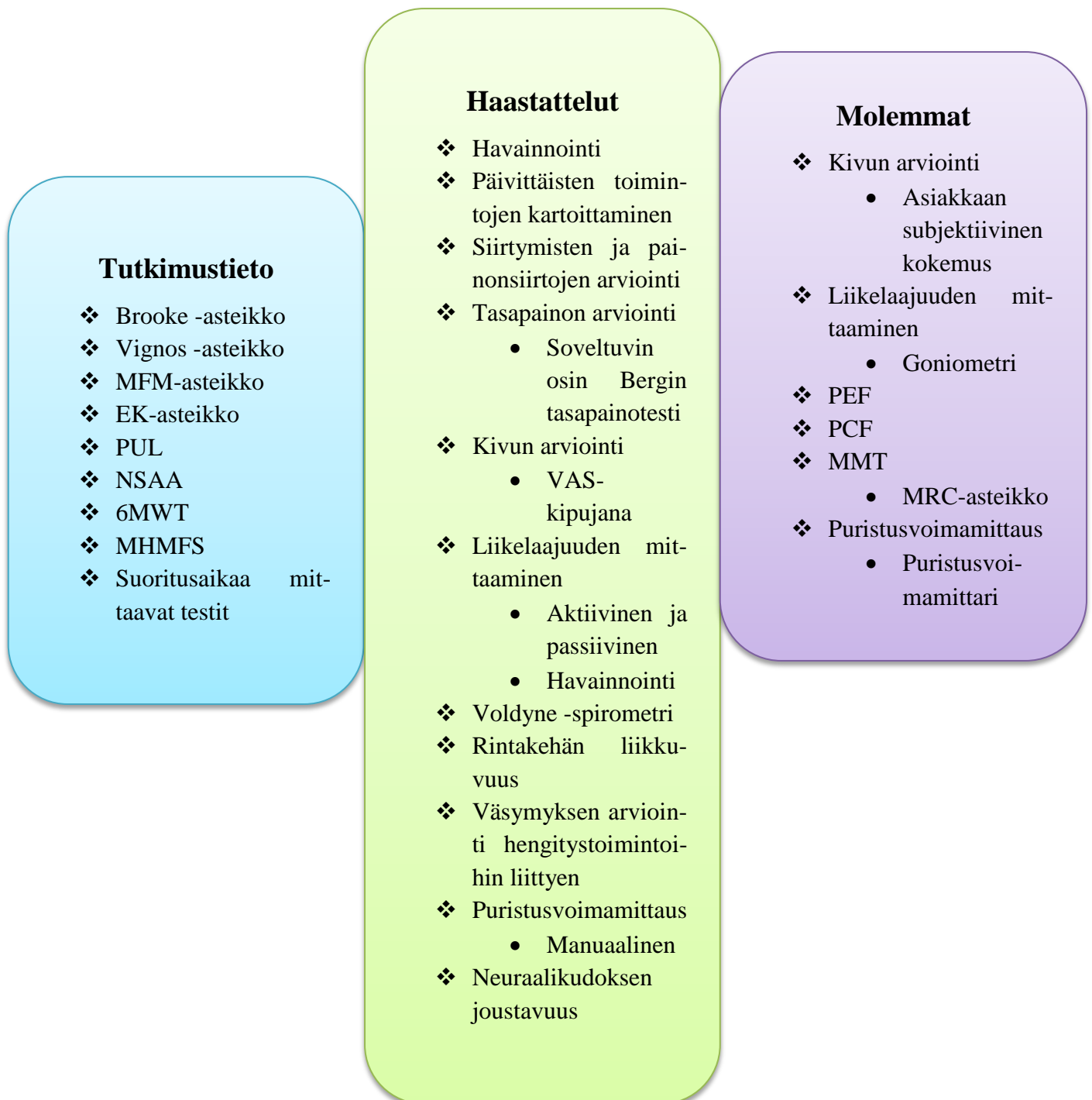


Fysioterapian vaikuttavuutta arvioidaan hyvin paljon samoilla menetelmillä, kuin millä asiakasta tutkitaan. Asiakastilanteiden kirjaaminen on myös osa fysioterapian vaikuttavuuden arviointia ja seuranta. Vertailemalla kirjaamisia voidaan havaita mahdollisia muutoksia asiakkaan voinnissa ja tarkastella fysioterapian toteutumista erityisesti pidemmällä aikavälillä. Havainnointia käytetään paljon vaikuttavuuden arvioinnissa. Arviointimenetelmänä käytetään myös asiakkaiden ja heidän vanhempiansa haastattelua. Haastattelulla saadaan kartoitettua etenkin väsymystä ja kipua. Muita erikseen mainittuja ja vaikuttavuuden arvioinnissa käytettyjä menetelmiä ovat asiakkaan passiivisten nivelliikkuvuuksien, hengitystoimintojen, istumatasapainon ja aktiivisten harjoitteiden toistomäärien seuraaminen. Kameran ja kuvaamisen hyödyntämistä mietittiin myös yhdeksi uudeksi menetelmäksi.

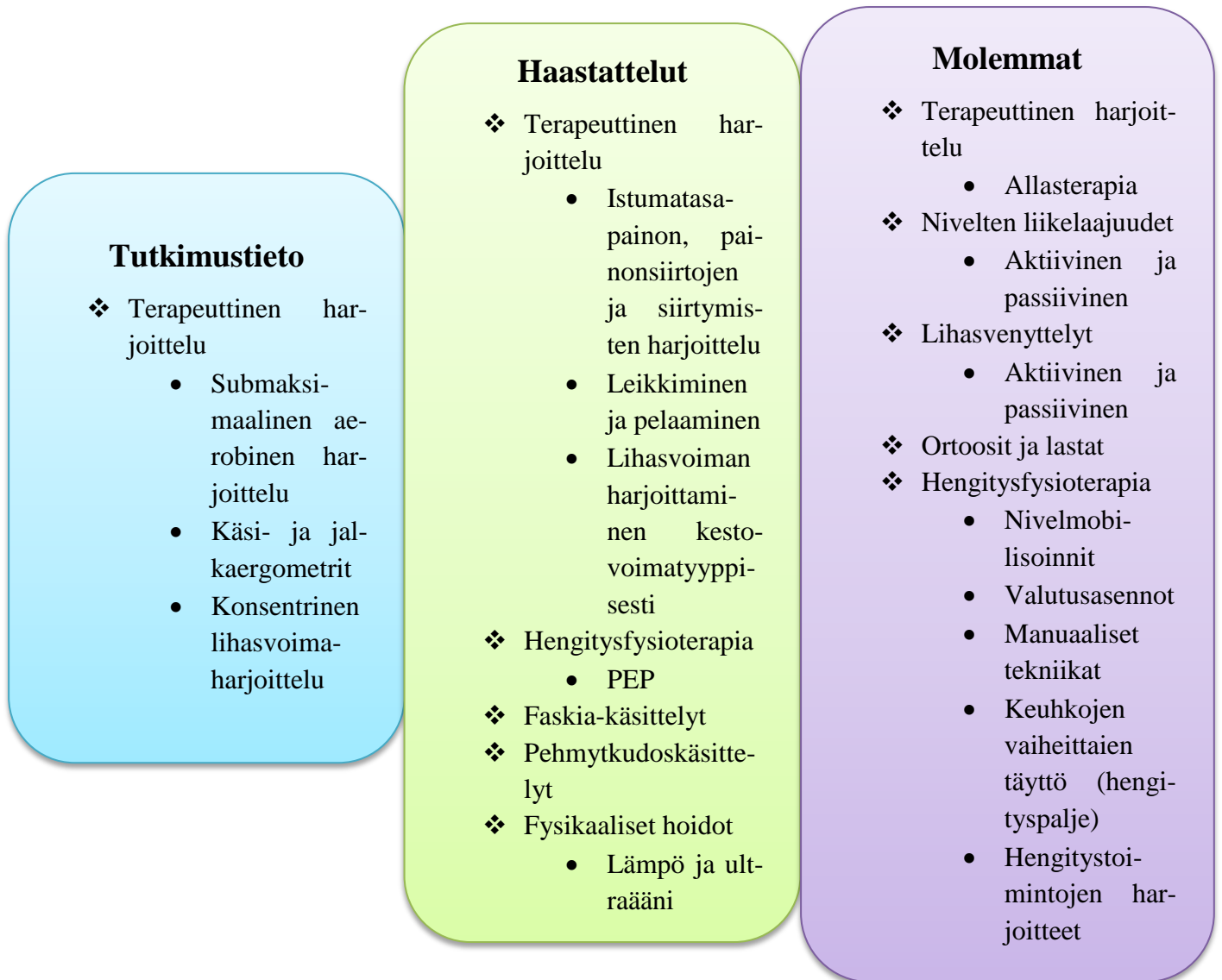
Tietenkin jos joku pystyis vakioimaan niinku tämmösiä mittaustekniikoita. - - kysytään kuntoutujalta et sujuuks ne jutut mitkä suju niinku vielä vuosi sitten, puoli vuotta sitten? (4)

No siis tuo paljehengittely. Se on niinku ja mistä on saanu sitte kans palautteen että se kans tuntuu että saa niinku sinne lisää volyymia sinne keuhkoihin niinku ainakin näin hetkellisesti. (3)

Fysioterapeuteilta tiedusteltiin, onko heillä jotain tiettyjä menetelmiä, mitä he käyttävät kaikkien asiakkaiden kanssa. Kotona ja arkielämässä haasteellisia asioita harjoitellaan ja niiden sujumista pyritään tukemaan fysioterapiassa. Aktiivisia harjoitteita käytetään mahdollisuuksien mukaan. Fysioterapeutit korostavat myös hengitystoiminnan tukemisen tärkeyttä, esimerkiksi hengityspalkeen ja nivelmobilisointien avulla. Myös aktiiviset ja passiiviset lihasvenytykset ja liikkuvuusharjoitteet, sekä pehmytkudoskäsittely mainitaan. Seuraavilla sivuilla oleviin kuvioihin on koottu kirjallisuuskatsauksessa ja haastatteluissa esiin tulleet DMD:tä sairastavan toimintakyvyn tutkimisen (kuvio 7) ja fysioterapian menetelmät (kuvio 8).



Kuvio 7. Yhteenveto DMD:tä sairastavan toimintakyvyn tutkimisesta. Vasemman puoleisessa esitetään vain tutkimuksissa esiintyvät, keskimmäisessä vain haastatteluissa esiintyvät ja oikean puoleisessa sekä tutkimuksissa että haastatteluissa esiintyvät menetelmät.



Kuvio 8. Yhteenveto DMD:tä sairastavan fysioterapiamenetelmistä. Vasemman puoleisessa esitetään vain tutkimuksissa esiintyvät, keskimmäisessä vain haastatteluissa esiintyvät ja oikean puoleisessa sekä tutkimuksissa että haastatteluissa esiintyvät menetelmät.

## 5.6 Haastatteluihin perustuva muu DMD:tä sairastavan fysioterapiaan liittyvä

Yleisesti ottaen tiedon DMD:tä sairastavan fysioterapiasta koetaan olevan niukkaa ja sitä toivottaisiin olevan enemmän. Tiedon hakeminen vaatii omaa aktiivisuutta ja paneutumista. Eniten tietoa DMD:stä koetaan löytyvän kansainvälisistä tutkimuksista. Kaikki haastattelemamme fysioterapeutit ovat hakeneet tietoa Lihastautiliiton internetsivuilta, mutta kokeneet sen vähän suppeaksi tietolähteeksi. Neurologisen fysioterapiaan liittyvät

eri koulutukset on koettu hyödyllisiksi myös DMD:tä sairastavan fysioterapian kannalta. Omia muistiinpanoja hyödynnetään ja kollegoita konsultoidaan tarpeen mukaan.

Fysioterapeuttien mielestä Suomessa DMD:tä sairastavien fysioterapiasta löytyy vielä kehitettäviä kohteita. Hengitystoimintojen tukemisen merkitystä tulisi korostaa, ja hengitysfysioterapian menetelmien käyttöönoton pitäisi tapahtua aikaisemmin. Esimerkiksi hengityspalkeen käytön osana fysioterapiaa toivottiin alkavan aikaisemmassa vaiheessa, nykyisin siihen havahdutaan helposti liian myöhään. Pohjois-Karjalan alueella selvänä puutteena koettiin lihassairaille sopivan ja myös yksityisellä sektorilla toimivien fysioterapeuttien ja heidän asiakkaidensa käytössä olevan altaan puuttuminen. Terapialtaaseen pitää päästä siirtymään allasnosturilla, jolloin myös pyörätuolissa olevilla asiakkailla on esteetön pääsy altaaseen. Veden lämpötilan tulisi myös olla sopiva terapiatarkoituksiin, eli noin 29–30 astetta. Asiakkaan toimintakyvyn tutkimiseen ja fysioterapian vaikuttavuuden arviointia ajatellen olisi myös hienoa, jos mittaustekniikat olisivat vakioidumpia. Asiakkaan hoidon koordinoinnissa koettiin välillä olevan liian monta toimijaa ja tämän vain sekoittavan asioita. Yleensä hoitoketjujen nähdään kuitenkin toimineen. Myös yhteistyön Kelan kanssa koetaan sujuneen ongelmitta.

Apuvälineasioissa yksityisen sektorin fysioterapeutit ovat olleet vaihtelevasti mukana. Lähinnä fysioterapeutit kertovat antaneensa suosituksia liittyen pyörätuoleihin, kenkiin sekä rannetukiin. Apuvälineasiat hoidetaan pitkälti terveyskeskuksen, terveyskeskussairaalan tai erikoissairaanhoidon kautta. Apuvälineasioiden yhteydessä tuli myös ilmi asiakkaiden monesti kielteinen suhtautuminen ortooseja kohtaan. Osa asiakkaista kokee ortoosit liian epämiellyttäväiksi niitä käyttääkseen.

Asiakkaidensa lisäksi fysioterapeutit ovat sairauden luonteesta johtuen usein läheisissä tekemisissä heidän vanhempiensa kanssa. Yhteistyön koetaan sujuvan hyvin, ja vinkkejä asiakkaan arjen helpottamiseksi vaihdetaan puolin ja toisin. Vanhemmat saavat myös kiitosta fysioterapeuteilta omasta aktiivisuudesta ja sitoutuneisuudestaan lastensa hoitoon liittyvissä asioissa. Monet vanhemmat mahdollistavat omilla toimillaan esimerkiksi sen, että heidän aikuisetkin lapsensa voivat asua kotona hengitystukilaitteiden kanssa sairauden myöhäisessä vaiheessa. Suorassa kontaktissa ollaan myös jonkin verran asiakkaiden henkilökohtaisten avustajien kanssa.

## 6 Pohdinta

### 6.1 Tulosten pohdinta ja johtopäätökset

Opinnäytetyön tarkoituksena on ollut koota DMD:tä sairastavan fysioterapiassa käytettyjä menetelmiä tutkimustiedon ja fysioterapeuteille tehtyjen haastattelujen perusteella. Tavoitteena on tarjota fysioterapeuteille ja fysioterapeuttiopiskelijoille uusinta tietoa ja käytännönläheisiä keinoja DMD:tä sairastavan fysioterapiaan. Tutkimustiedosta ja fysioterapeuttien haastatteluista saatujen tulosten (kuvio 7 ja kuvio 8) välillä on paljon yhtäläisyyksiä, mutta myös eroavaisuuksia. Monia haastatteluissa tulleita menetelmiä on kuitenkin perusteltu tietoperustassa ja kirjallisuuskatsauksessa.

DMD:tä sairastavan toimintakyvyn tutkiminen vaatii laaja-alaista arviointia. Tutkimustiedon perusteella yleisten toimintojen arvioimiseen käytetään suoritusaikaa mittaavia testejä (Lu & Lue 2012, 325). Fysioterapeuttien haastattelujen perusteella näitä yleisiä päivittäisiä toimintoja arvioidaan havainnoimalla. Tasapainon arvioinnissa käytetään joiltain osin Bergin tasapainotestiä. Havainnointia ei käytännössä voi mitata millään tavoin, joten kenties sen vuoksi sitä ei tutkimustiedossa käsitellä. Kivun arviointi ilmenee sekä tutkimustiedossa (Hull ym. 2012, 3) että haastatteluissa, vaikka kipu on vielä huonosti ymmärretty oire DMD:tä sairastavilla. Kiputunnetta myös helposti aliarvioidaan. (Zebrack & Drotar 2008, 549.) Haastattelujen perusteella kivun mittaamiseen käytetään VAS-kipujanaa sekä asiakkaan subjektiivista kokemusta, joka ilmenee myös tutkimustiedossa (Zebrack & Drotar 2008, 551).

Havainnointi ilmenee haastatteluissa myös nivelten liikkuvuuden arvioinnissa. Varsinaiseen liikkuvuuden mittaamiseen goniometri on osoittautunut tutkimustiedon mukaan käytetyksi menetelmäksi (Pandya, Florence, King, Robinson, Oxman & Province 1985, 1341), ja myös haastatteluihin osallistuneet fysioterapeutit käyttävät tätä osana arviointia. Haastattelujen perusteella lihasvoiman arviointimenetelmänä käytetään MMT:tä, ja se todetaan myös tutkimustiedon perusteella käytetyksi menetelmäksi (Florence, Pandya & King 1984, Bushbyn ym. 2009, 7 mukaan). Toinen molemmissa tuloksissa ilmennyt lihasvoimaa mittaava menetelmä on puristusvoimamittaus, joka on todettu olevan toimiva mittari DMD:tä sairastavien toimintakykyä arvioitaessa (Pizzato ym. 2014, 250).

Tutkimustiedon perusteella DMD:tä sairastaville on käytössä useanlaisia toimintakykyä mittaavia testejä, joissa huomioidaan sairauden eteneminen (Be´rard ym. 2005 463–464, 469; Bushby ym. 2009, 7; Lu & Lue 2012, 324–325; Mayhew ym. 2013, 1042; Nikkarinen 2005, 35–36; Scott ym. 2012, 101). Taulukkoon 4 on laadittu näitä menetelmiä sairauden vaiheiden mukaisesti. Osa testeistä on kehitelty juuri DMD:tä sairastavien tutkimista varten (Lu & Lue 2012, 324), mutta esimerkiksi MFM-asteikon ollessa yleisesti hermolihassairautta sairastavien toimintakyvyn arvioimiseen, se toimii kuitenkin hyvin myös DMD:tä sairastavien toimintakyvyn arviointimenetelmänä (Be´rard ym. 2005 464, 469). Fysioterapeuttien haastatteluissa ei esiinny tällaisia standardoituja toimintakyvyn testejä. Kenties nämä testit eivät ole vielä levinneet Suomeen käytettäväksi tai niitä ei ole käännetty suomeksi. Poikkeuksena on EK-asteikko, joka on käännetty suomen kielelle. Nikkarisen mukaan EK-asteikko toimii DMD:tä sairastavien toimintakyvyn arvioinnissa ainakin yleisellä tasolla, mutta tarkennusta EK-asteikon suhteen toivotaan vielä tapahtuvan. (Nikkarinen 2005, 35–36.) Mahdollisesti tutkimustiedon lisääntyessä myös erilaisten arviointimenetelmien käyttö lisääntyy Suomessa.

Tutkimustiedossa on suhteellisen paljon pyritty löytämään korrelaatiota eri testitulosten välillä. Esimerkiksi MFM:n tarkoituksena on kartoittaa kokonaisvaltaisesti motorista toimintakykyä, jolloin voitaisiin myös ennakoida sairauden etenemistä (Be´rard ym. 2005 (463, 469). Palhares Campolina Diniz ym. (2012, 417–420) vahvistavat tutkimuksellaan, että MFM-tulosten perusteella voidaan ennakoida lihassairautta sairastavan kävelykyvyn menettämistä. Toisin kuitenkin on verratessa ylä- ja alaraajojen toimintakykyä mittaavia testejä. PUL:sta ja 6MWT:stä saatuja tuloksia verratessa toisiinsa todetaan, etteivät tulokset etene lineaarisesti. Alaraajojen toimintakyvyn heikkenemisen perusteella ei voida siis arvioida yläraajojen toimintakykyä. (Pane ym. 2014.) Samoin verratessa puristusvoimamittauksen sekä Vignos -asteikolla tehtyä toimintakyvyn testin tuloksia todetaan, etteivät tulokset vastaa toisiaan (Pizzato ym. 2014, 248, 250). Nämä tulokset osoittavat, että DMD:tä sairastavan toimintakykyä on arvioitava monipuolisesti ja hyödynnettävä useampia menetelmiä, eikä tehdä kokonaisvaltaista käsitystä DMD:tä sairastavan toimintakyvystä yhden arviointimenetelmän perusteella.

Haastattelujen mukaan sairauden alkuvaiheessa fysioterapiassa harjoitteet ovat mahdollisimman aktiivisia, ja sairauden edetessä fysioterapia muuttuu DMD:tä sairastavan osalta passiivisemmaksi. Tätä näkökulmaa tukee tutkimustietokin (Guglieri & Bushby

2015, 508; Eagle 2002, 977). Fysioterapian yhtenä tavoitteena on hidastaa nivelten jäykistymistä (Hyde ym. 2000, 261–262). Tutkimustiedon perusteella menetelmissä on kuitenkin lievää ristiriitaa. Osassa todetaan, että lihasvenyttelyiden tulee olla säännöllistä ja mielellään päivittäin tehtävää (Guglieri & Bushby 2015, 508; Eagle 2007, 246; Skalsky & McDonald 2012, 8), kun taas vuonna 2010 ilmestyneen kirjallisuuskatsauksen perusteella venyttelyllä ei lisätä merkittävästi nivelten liikkuvuutta (Katalanic ym. 2010). Yhtenä näkökulmana tuodaan yölastojen käyttäminen ja päivittäisten lihasvenytysten tekeminen, minkä on todistettu olevan tehokkaampaa kuin pelkän lihasvenyttelyn (Hyde ym. 2000, 257–258). Toisaalta tutkimus on jo suhteellisen vanha, mutta tätä tietoa hyödynnetään paljon uudemmissakin julkaisuissa. Haastattelujen tulosten perusteella nivelten liikkuvuusharjoitteet sekä aktiiviset ja passiiviset lihasvenyttelyt ovat merkittävä osa fysioterapiaa, ja ne ovat yksi käytetyimmistä menetelmistä. Näiden menetelmien merkitys korostuu entisestään sairauden edetessä.

Tutkimustiedossa painotetaan etenkin alaraajojen lihasten venyttelyn sekä nivelten liikkuvuuden harjoittamisen aloittamista hyvissä ajoin sairauden alkuvaiheessa (Guglieri & Bushby 2015, 508; Eagle 2002, 977). On kuitenkin huomioitava sairauden yksilöllinen eteneminen. Panen ym. (2014) tutkimuksessa ilmenee, että yläraajojen toiminta voi olla heikentynyt kävelevilläkin pojilla. Kuntoutuksen on oltava ennaltaehkäisevää (Bushby ym. 2009, 1), jotta esimerkiksi yläraajojen toimintakyky pysyy yllä mahdollisimman pitkään. Tämän perusteella DMD:tä sairastavan kannalta olisi siis parasta, että myös yläraajojen liikkuvuuden ja hienomotoristen harjoitteiden tekeminen aloitettaisiin hyvissä ajoin, ennen kuin lihasvoiman heikkeneminen etenee ja kontraktuuria alkaa ilmaantua yläraajojen niveliin. Ortooseja ja lastoja suositellaan myös käytettävän kontraktuuriin kehittymisen hidastamiseksi (Eagle 2002, 975, 977; Main ym. 2006, 228–230). Haastateltavat eivät juuri ota kantaa ortoosien ja lastojen käyttöön. Ilmi tulee kuitenkin asiakkaiden kielteinen suhtautuminen niihin, mikä ei näy tutkimustiedossa.

Haastatteluissa ilmenee siirtymisharjoitusten tekeminen eri alkuasunnoista sekä erilaisen keskivartalon harjoitteiden tekeminen. Tietoperustaan viitaten keskivartalon ja raajojen lihasheikkous ja lihasten asymmetria pakottaa lapsen kehittämään kompensatorisia liikemalleja säilyttääkseen kävely- ja seisoma-asennon (Eagle 2002, 977; Umphred ym. 2013, 555). Nämä lihasten asymmetriasta johtuvat virhemallit aiheuttavat kontraktuuria, ja tämän vuoksi fysioterapeuttien yksi tärkeä tavoite DMD:tä sairastavan fysioterapiassa

on ylläpitää lihasten symmetriaa erilaisin harjoittein mahdollisimman pitkään (Eagle 2002, 975, 977). Haastatteluissa ilmenneillä aktiivisilla harjoitteilla kuormitetaan kehoa monipuolisesti ja mahdollisimman symmetrisesti.

Fyysistä harjoittelua tulee olla useamman kerran viikossa, ja DMD:tä sairastava tarvitsee sekä fysioterapeutin että perheen tukea ja kannustamista harjoitteluun (Eagle 2002, 977; Vry ym. 2014, 142). Kuten fysioterapeuttien haastatteluistakin huomaa, lasten kanssa fyysisen harjoittelun tulee olla mahdollisimman aktiivista, missä hyödynnetään monipuolisesti lapsen motorisia taitoja. Tutkimustiedon perusteella myös sopivia itsenäisestikin tehtäviä harjoittelumuotoja ovat esimerkiksi uiminen ja pyöräily (Eagle 2002, 977). Haastattelujen mukaan fysioterapia pidetään asiakkaan osalta niin aktiivisena kuin mahdollista, ja sairauden edetessäkin hyödynnetään asiakkaan jäljellä olevia aktiviteetteja. Tutkimustiedon perusteella motivaationpuute on yksi syy, miksi itsenäinen harjoittelu jää välistä (Vry ym. 2014, 142). Kenties tähän voivat vaikuttaa turhautuminen ja pelko siitä, että mahdollisesta voimanpuutteesta johtuen harjoitteet ja tekeminen eivät onnistu. Haastatteluissa tuleekin ilmi, että fysioterapiassa tulee harjoitella asiakkaalle arjessa haasteellisia tilanteita, jotta niihin saa varmuutta ja rohkeutta ja itsenäinen tekeminen onnistuu mahdollisimman pitkään.

Tutkimustiedon puutteesta johtuen DMD:tä sairastavan lihasvoimaharjoitteluun ei ole suosituksia (Eagle 2002, 975; Oliveira ym. 2010, 353). Liian rasittavalla (Oliveira ym. 2010, 357) ja vastustetulla eksentrisellä harjoittelulla on todettu olevan haitallisia vaikutuksia (Eagle 2002, 977), mutta liian kevytkään harjoittelu ei hidasta lihasheikkouden etenemistä (Oliveira ym. 2010, 357). Eaglen (2002, 981) mukaan lihasvoimaharjoittelu ei vaikuta yhtä tehokkaasti jo heikentyneisiin lihaksiin kuin lihaksiin, joissa voimaa on jäljellä. Ajatellen kontraktuurien syntymekanismia, joka aiheutuu muun muassa lihasten asymmetriasta (Eagle 2002, 977), voiko sairauden edetessä lihasvoimaharjoittelu jopa edistää kontraktuurien kehittymistä?

Tutkimustiedon perusteella suositellaan submaksimaalista aerobista harjoittelua, kuten allasterapiaa ja valjaskävelyä (Anziska & Stenberg 2013, 15). Kevyesti rasittavan jalka- ja käsiergometriharjoittelun (Alemdaroglu ym. 2014, 700, 703; Jansen ym. 2013, 1–2) sekä konsentrisen lihasvoimaharjoittelun on todettu olevan sopivia harjoittelumuotoja DMD:tä sairastaville (Skura ym. 2005). Haastattelujen perusteella fysioterapiassa käy-



tään kestovoimatyypeistä lihasvoimaharjoittelua. Haastatteluissa ja tutkimustiedossa tulee ilmi, ettei vastusta voi antaa suoraan, vaan se on määriteltävä asiakaskohtaisesti sopivaksi. Tärkeä huomio on, että esimerkiksi käsi- ja jalkaergometriharjoittelussa DMD:tä sairastavalla vastusta ei määritetä maksimisykkeen perusteella, vaan se on asetettava yksilöllisesti fyysisen kunnon mukaan. (Jansen ym. 2013, 11.)

Allasterapia todetaan hyödylliseksi sekä tutkimustiedossa että haastatteluissa, vaikka sen hyödyistä ei ole tutkimusnäyttöä DMD:tä sairastavien osalta (Eagle 2002, 975; Lovering ym. 2005, 1382). Lasten kanssa uimista ja allasterapiaa on hyvä hyödyntää, koska useat kokevat sen miellyttäväksi, mikä kannustaa myös itsenäiseen harjoitteluun (Eagle 2002, 975). Vedessä rentoutuu eri tavalla, mikä mahdollistaa tehokkaampien venytysten tekemisen (Eagle 2007, 245), ja veden kannattelun ansiosta monet harjoitteet, joita kuivalla ei voi tehdä, onnistuvat altaassa. Molemmissa tuloksissa käyvät kuitenkin ilmi allasterapian haasteet, etenkin kun sairaus etenee pidemmälle. Ottaen huomioon, että lihasmassa on vähäistä, veden lämpötilan sekä hallin sisälämpötilan on oltava riittävän lämmin, ettei asiakasta ala palella. Altaaseen pääsy vaatii myös oman huomionsa sairauden edetessä, kun portaiden laskeutuminen ja nouseminen eivät enää onnistu. (Eagle 2007, 245.)

Sekä tutkimustiedossa että haastatteluissa korostuu hengitystoiminnoista huolehtimisen tärkeys (Umphred 2013, 562). Tutkimistietoa fysioterapeuttien käyttämistä hengitystoimintojen arviointimenetelmistä ei löytynyt, mutta esimerkiksi PCF:llä ja FVC:llä on mitattu hengityspalkeen avulla tehtävien vaiheittaisen keuhkojen täytön vaikutuksia (Bahia Carvalho Marques ym. 2014, 528, 530; McKim, Katz, Barrowman, Ni & LeBlanc 2012, 1–2, 5). Haastatteluissa ilmenee useampia menetelmiä: PEF- ja PCF-mittaus, Voldyne -spirometri sekä rintakehän liikkuvuuden mittaus. Yksi haastatteluissa ilmennyt merkittävä menetelmä on myös väsymyksen arviointi.

Tutkimustiedossa painotetaan oikea-aikaista hengityshoidon aloittamista (Bushby ym. 2010, 182). Samoin haastatteluissa toivotaan, että tieto hengitysfysioterapian merkityksestä korostuisi ja että hengitysfysioterapia aloitettaisiin aikaisemmassa vaiheessa. Ongelmana on se, ettei DMD:tä sairastava itse välttämättä huomaa, milloin hengitystoiminnot heikkenevät (Finder ym. 2004, 457). Tässä korostuu säännöllisten mittauksien ja toimintojen arvioinnin merkitys, vaikka varsinaisia oireita ei olisikaan. Hengitystoimin-

tojen tukemisen merkittävyyttä korostetaan, mutta tutkimustietoa DMD:tä sairastavan hengitysfysioterapiasta on erittäin suppeasti.

Yhdeksi tärkeimmäksi hengitysfysioterapian menetelmäksi ilmenee hengityspalkeen käyttö. Hengityspalkeella on haastattelujen ja tutkimustiedon perusteella saatu positiivisia tuloksia aikaan (Bahia Carvalho Marques ym. 2014, 528, 530; Kang & Bach 2000, 61–63). Haastattelujen ja tutkimustiedon mukaan hengitysfysioterapia ei ainakaan sairauden alkuvaiheessa vaadi erityisiä laitteita, vaan yksinkertaisimmillaan se on puhallettua (Hardy 2007, 289), laulamista ja huutamista. Hengityslihasten harjoittamista tulee myös hengästymisen myötä. Hengityslihasten harjoittamisen vaikuttavuudesta on positiivista näyttöä (Yeldan ym. 2008, 741, 743–746), mutta tutkimustietoa kaivataan lisää (Finder ym. 2004, 459). Muita haastatteluissa ja tutkimustiedossa ilmenneitä hengitysfysioterapian keinoja ovat valutusasennot (Hardy 2007, 289; Hull ym. 2012, 14), manuaaliset tekniikat (Hull ym. 2012, 14) sekä PEP-puhallukset (Hardy 2007, 287). Tutkimustiedossa mainitaan vielä mobilisoivat tekniikat (Hardy 2007, 286), joihin ei kuitenkaan olla perehdytty tarkemmin. Haastattelujen ja tutkimustiedon perusteella etenkin sairauden edetessä hengitysfysioterapian tavoitteena on erilaisia menetelmiä hyödyntämällä irrottaa kertynyttä limaa hengitysteistä (Hardy 2007, 285–289; Hull ym. 2012, 14).

Opinnäytetyöllä on saatu vastauksia asetettuihin tutkimuskysymyksiin. Erityistä mielenkiintoa herättävät haastattelujen ja tutkimustiedon tulosten yhtäläisyydet ja eroavaisuudet. Haastatteluissa esille tulleita fysioterapiamenetelmiä, joita ei esiinny tutkimustiedossa, ovat esimerkiksi pehmytkudos- ja faskia -käsittelyt, rintarangan liikkuvuusharjoitteet hengitystoimintojen edistämiseksi sekä fysikaaliset hoidot. Hengitystoimintojen tukemisen suhteen tutkimustiedossa on tuotu esille myös menetelmiä (Brander 2011; Eagle 2007, 247; Wagner ym. 2007, 234), joita fysioterapeutit eivät varsinaisesti käytä, mutta joiden kanssa tulevat kuitenkin olemaan tekemisissä.

Yhtenä haastattelukysymyksenä fysioterapeuteilta oli fysioterapian vaikuttavuuden arviointi. Tulosten perusteella todetaan, että vaikuttavuuden arvioinnissa käytetään käytännössä samoja menetelmiä kuin asiakkaan tutkimisessa. Yhtenä arviointimenetelmän käytetään myös DMD:tä sairastavan vanhempien haastattelua. DMD:n ollessa etenevä sairaus arviointimenetelmiä voidaan käyttää esimerkiksi sairauden etenemisen enna-

kointiin, minkä merkitys onkin jo nostettu esiin. Fysioterapialla kuitenkin on todistetusti hyödyllisiä vaikutuksia DMD:tä sairastavan toimintakyvyn ylläpitämisessä. Fysioterapiamenetelmin hidastetaan kontraktuurien kehittymistä (Eagle 2007, 245; Hyde ym. 2000, 261–262; Skalsky & McDonald 2012, 8; Wagner ym. 2007, 230), lihasten käyttämättömyydestä aiheutuvaa atrofiaa (Skura ym. 2005; Umphred 2013, 562) sekä toimintakyvyn heikkenemistä (Alemdaroglu ym. 2013b; Alemdaroglu ym. 2013c; Jansen ym. 2013, 1–2,10–11). Hengitysfysioterapialla voidaan harjoittaa hengityslihasten toimintaa (Yeldan ym. 2008, 741, 743–746) ja edistää hengitystoimintoja (Bahia Carvalho Marques ym. 2015, 528–530; McKim ym. 2012, 1–2, 5). DMD:n eteneminen on ymmärrettävä, jotta voidaan hyödyntää oikeanlaisia menetelmiä oikea-aikaisesti. Opinnäytetyön aiheesta on rajattu pois apuvälineasiat ja yhteistyö vanhempien ja avustajien kanssa. Haastatellut fysioterapeutit ovat olleet jonkin verran apuvälineasioissa mukana, mutta pääasiallisesti ne hoituvat muuta kautta. Samoin yhteistyö muiden tahojen kanssa on sujunut lähes ongelmitta, ja erityistä kiitosta fysioterapeutit antoivat DMD:tä sairastavien vanhemmille.

## 6.2 Toteutuksen ja menetelmän tarkastelu

Opinnäytetyön aihe on ajankohtainen, ja DMD:tä sairastavan fysioterapiasta tarvitaan lisää tietoa. Vaikka DMD on lapsuusiän yleisin lihassairaus (Pihko ym. 2014, 177), se on kuitenkin harvinainen esiintyvyydeltään. Harvinaisempia sairauksia sairastavat joutuvat usein itse toimimaan oman sairautensa asiantuntijana eri terveydenhuollon palveluissa. Opinnäytetyön yhtenä tavoitteena on lisätä tietoisuutta DMD:stä ja DMD:tä sairastavan fysioterapiasta.

Laadullinen tutkimus sopii hyvin opinnäytetyön tarkoitukseen ja tavoitteisiin, sillä tekijät halusivat kuvata kattavasti ja käytännönläheisesti (Kananen, 2014, 17) DMD:tä sairastavien fysioterapiassa käytettäviä fysioterapiamenetelmiä. Hyödyntämällä kirjallisuuskatsausta toisena tiedonkeruumenetelmänä DMD:tä sairastavan fysioterapiaan liittyvää tutkimustietoa ei tarvinnut liittää tietoperustaan. Näin opinnäytetyöstä saatiin kattavampi, ja siinä perehdytään laajalti DMD:tä sairastavan fysioterapiaan.

Puolistrukturoitu teemahaastattelu oli toimiva, ja tekijät ovat tyytyväisiä haastattelun sisältöön sekä sen pohjalta saamaansa tietoon. Puolistrukturoidussa haastattelussa kysymyksiin vastataan omin sanoin (Eskola & Suoranta 1998, 87), joten aiheesta saatiin haastateltavan kokemuksiin pohjautuvaa tietoa. Lisäkysymysten esittäminen kesken haastattelun antoi tekijöille myös tärkeää tietoa ja vähensi virheellisten tulkintojen mahdollisuutta (Tuomi & Sarajärvi 2009, 73). Tekemällä haastattelut kasvotusten tekijät oppivat itse paljon enemmän ja haastateltavien kertomat asiat jäivät paremmin muistiin. Haastattelurunkoa ei lähetetty etukäteen haastateltaville, sillä tietoa haluttiin saada juuri heidän kokemuksistaan. Haastateltaville kerrottiin, että tekijöihin voi olla yhteydessä milloin vain puhelimitse tai sähköpostitse, jos haastattelun jälkeen tulee vielä jokin asia mieleen. Yksi haastateltavista soittikin haastattelun jälkeen muistaessaan erään tärkeän asian, jonka oli unohtunut sanoa haastattelussa.

Kysymysten asettelu voi vaikuttaa tiedon määrään ja laatuun (Kananen 2014, 73), minkä takia haastattelurungon kysymyksiä pohdittiin tarkasti haastattelua suunniteltaessa. Jälkeenpäin opinnäytetyön toteutusta tarkasteltaessa haastattelurunkoa muokattaisiin ja kysymys ”10. Miten fysioterapian tarve muuttuu sairauden edetessä?” siirrettäisiin kysymyksen ”12. Millaisia menetelmiä käytät DMD-asiakkaan fysioterapiassa?” jälkeen. Kysymys oli sijoitettu liian aikaiseen vaiheeseen ja tämä aiheutti turhaa toistoa vastauksissa ja herätti vähän ihmetystä haastateltavissa. Tätä ei havaittu koehaastattelussa, mutta ensimmäisessä varsinaisessa haastattelussa asia tuli ilmi. Kysymyksen paikkaa ei kuitenkaan vaihdettu, sillä kaikki haastattelut haluttiin toteuttaa mahdollisimman samalla tavalla. Myös kysymys ”2. Mistä ammattikorkeakoulusta olet valmistunut?” jätettäisiin pois, sillä se ei lopulta ollut oleellista tietoa opinnäytetyön kannalta. Haastattelurungossa käytettiin monessa kysymyksessä sanaa ”DMD-asiakas”, joka muokattaisiin nyt yhteneväiseksi opinnäytetyön tekstin kanssa muotoon ”DMD:tä sairastava asiakas”.

Tietoperustan kirjoittamista aloitettaessa tekijät olettivat, että DMD:stä ja sitä sairastavan fysioterapiasta on niukasti tietoa. Tämä ennakkokäsitys vaikutti alussa tiedonhakuun ja turhan kritiikittömään suhtautumiseen, esimerkiksi tutkimusartikkeleita kohtaan. Aluksi tietoa haettiin lähinnä Karelia-ammattikorkeakoulun kirjastosta ja sen tietokannoista, sekä Googlesta. Tekijöiden huomattessa, että varsinkin itse sairaudesta löytyy melko hyvin tietoa ja sen fysioterapiastakin oletettua enemmän, tiedonhakua laajennettiin kirjallisuuskatsauksessa Itä-Suomen yliopiston tietokantoihin. Myös tiedon-

hakeminen Googlestä muuttui yksityiskohtaisemmaksi ja tarkemmaksi. Alussa materiaalina käytettiin ensimmäistä aiheeseen sopivaa löytöä. Ennakkokäsitysten takia tiedonhakuja ja etenkin lähdekriittisyyttä opittiin ”kantapään kautta”. Toisaalta useat tietolähteet ja laaja tutkimusartikkelien läpikäyminen lisäävät opinnäytetyön luotettavuutta.

Aiheen valinnassa erittäin tärkeää oli myös aiheen rajaaminen, ja heti aluksi tiedettiin, että halutaan keskittyä nimenomaan fysioterapiamenetelmiin. Rajaamisella estetään liian pinnallinen tieteellinen tutkimus, ja se mahdollistaa tutkimusongelmien hallinnan (Kananen 2014, 33). Apuvälineasiat hoidetaan käytännössä julkisen sektorin perusterveydenhuollon tai erikoissairaanhoidon apuvälinepalveluissa (Kosonen 2007, 13), ja yksityisellä sektorilla toimivat fysioterapeutit osallistuvat vähemmän apuvälineasioihin. Opinnäytetyössä sivutaan tarvittaessa myös apuvälineitä, mutta niihin ei syvennyttä sen tarkemmin. Aiheen ei haluttu kasvavan liian laajaksi, joten apuvälineet päätettiin jättää opinnäytetyön ulkopuolelle. Kaikki haastateltavat fysioterapeutit toimivat yksityisellä puolella, joten tässäkin suhteessa päätös oli järkevä. Yksi haastateltava tiedusteli tekijöiltä, haastattelevatko he DMD:tä sairastavien vanhempia, mutta myös vanhempien kokemukset DMD:tä sairastavien fysioterapiasta rajattiin aiheen ulkopuolelle.

Tekijöillä oli alusta alkaen selkeä visio, mistä aiheesta ja millainen opinnäytetyö halutaan toteuttaa, joten ideointiin ei varsinaisesti tarvittu toimeksiantajaa. Vaikka opinnäytetyön osioita on sovellettavissa käytäntöön, sen työelämälähtöisyys kärsii toimeksiantajan puuttumisesta. Onneksi yhteistyökumppanina toimi kuitenkin Lihastautiliitto Ry, ja heidän edustajansa antoivat palautetta opinnäytetyöstä. Opinnäytetyön käytännölläheisyyttä ja soveltamismahdollisuuksia työelämään pyrittiin lisäämään kuvaamalla tutkimuksissa ja fysioterapeuttien haastatteluissa esiintyneitä harjoitusmääriä ja esimerkiksi hengitysfysioterapian menetelmiä. Opinnäytetyöhön olisi haluttu sisällyttää esimerkiksi Yeldan ym. (2008) tutkimuksessa mainitut hengitysharjoitteet, mutta niitä ei kuvattu ollenkaan kyseisessä tutkimuksessa. Opinnäytetyön erilaisten taulukoiden ja kuvioiden tarkoituksena on selkeyttää ja havainnollistaa tekstiä. Niiden tarkoituksena on myös tarpeellisen tiedon tiivistäminen nopeasti ja helposti luettavaan muotoon. Tällä pyritään käytännölläheisyyteen, sillä taulukoista ja kuvioista voi kätevästi tarkistaa keskeisiä DMD:tä sairastavan fysioterapiaan liittyviä asioita muuten laajasta materiaalista. Myös opinnäytetyön visuaaliseen ilmeeseen haluttiin panostaa ja etenkin kuvioiden ulkoasuja mietittiin huolellisesti.

Opinnäytetyö muodostuu kirjallisuuskatsauksesta ja fysioterapeuttien haastatteluista. Opinnäytetyön ei haluttu olevan pelkkä kirjallisuuskatsaus, vaan siinä haluttiin kuvata myös sellaisia asioita DMD:tä sairastavien fysioterapiasta, mitä tutkimukset eivät paljasta. Esimerkiksi lastojen ja ortoosien käyttöä suositellaan (Eagle 2002, 975, 977; Main ym. 2006, 228-230), mutta haastattelujen perusteella selvisi, että käytännössä monet DMD:tä sairastavat kokevat ne niin epämiellyttäväksi, etteivät käytä niitä mielellään. Tutkimustulosten perusteella lastojen ja ortoosien käyttö on siis hyödyllinen menetelmä, mutta käytännössä fysioterapeuttien täytyy huomioida asiakkaan oma tahto menetelmää kohtaan. Myös faskia-käsittelyt tulivat ilmi haastatteluissa, ja mielenkiinnolla odotetaan saadaanko niistä tutkimustuloksia DMD:tä sairastavien kohdalla lähitulevaisuudessa. Tutkimustulokset ohjaavat näyttöön perustuvaa fysioterapiaa, mutta innovatiivinen fysioterapia voi myös vaikuttaa omalta osaltaan tutkimuksiin ja kehittää fysioterapiaa.

Alkuperäisen suunnitelman mukaan tiedonkeruumenetelmänä oli tarkoitus käyttää fysioterapeuttien haastatteluja. Kirjallisuuskatsaus otettiin toiseksi menetelmäksi vasta opinnäytetyöprosessin myöhemmässä vaiheessa (kuvio 6). Kaikkia käytettyjä hakusanoja ei ole kirjattu ylös alusta asti, ja kaikkia tutkimusten haussa saatuja osumia ei ole voitu mainita opinnäytetyössä. Tiedossa ei ole myöskään kaikkien luettujen tutkimusartikkelien määrää. Kirjallisuuskatsauksen teoriaan ei ole perehdytty yhtä tarkasti kuin toiseen tiedonkeruumenetelmään, eli puolistrukturoituun teemahaastatteluun. Kaikesta huolimatta kirjallisuuskatsaus ja haastattelut on onnistuttu erottelemaan omiksi menetelmiksi, ja ne toimivat hyvin opinnäytetyössä.

Opinnäytetyö sisältää paljon lyhenteitä, ja se saattaa haitata tekstin luettavuutta. Tästä syystä opinnäytetyön alkuun on koottu erillinen luettelo lyhenteistä lukemisen ja ymmärtämisen helpottamiseksi. Tämä opinnäytetyö on tarkoitettu fysioterapeuteille ja fysioterapeuttiopiskelijoille, joten tavallisia ja yleisesti tunnettuja fysioterapian käsitteitä ei ole avattu tekstissä.

Tässä opinnäytetyössä oli kaksi tekijää, joiden keskinäinen vuorovaikutus ja yhteistyö toimivat hyvin. Opinnäytetyöprosessi toki kehitti tekijöiden tiimityöskentelytaitoja, mutta yhdessä työskenteleminen oli alusta asti helppoa. Tekijät asuivat koko opinnäytetyön ajan eri kaupungeissa varsin pitkän välimatkan päässä toisistamme. Aina samassa paikassa ollessaan työskenneltiin mahdollisimman paljon yhdessä ja muulloin tehtävät

jaettiin. Etukäteen myös suunniteltiin mitkä asiat halutaan tai ovat oikeastaan pakollisia tehdä yhdessä ja tämä huomioitiin aikataulutuksessa. Yhteydenpito tapahtui tekijöiden ollessa eri paikoissa puhelimitse, sähköpostitse tai sosiaalisen median viestipalveluiden kautta. Yhteistyö opinnäytetyön ohjaajan kanssa sujui hyvin ja häneltä saatiin sopivasti ohjausta aina tarvittaessa. Kommunikointi tapahtui kasvotusten ohjaustapaamisissa tai sähköpostitse. Yhteistyökumppanilta Lihastautiliitto Ry:ltä saatiin sähköpostitse hyödyllistä palautetta, jonka pohjalta tehtiin muokkauksia.

### 6.3 Opinnäytetyön luotettavuus ja eettisyys

Luotettavassa ja eettisesti hyväksyttävässä tutkimuksessa on näyttävä rehellisyys, johon vaikuttaa muun muassa mahdollisimman yksityiskohtainen raportointi. Saatuja tuloksia ei muunnella, vaan ne kirjataan ylös huolellisesti. (Tutkimuseettinen neuvottelukunta 2012; Tuomi & Sarajärvi 2009, 134–136, 140.) Aineistonkeruumenetelmät sekä analysointi kirjataan ylös, ja tuodaan ilmi, miten tiedonantajat on valikoitu ja miten heidän kanssaan ollaan oltu yhteydessä sekä pohditaan tiedonantajien ja tutkijan välistä suhdetta (Tuomi & Sarajärvi 2009, 134–136, 140–142.).

Opinnäytetyön vaiheet on kirjattu mahdollisimman yksityiskohtaisesti ylös, ja haastatteluista sekä tutkimustiedosta saatuja tuloksia on käsitelty mahdollisimman objektiivisesti. Luotettavuutta lisää se, että opinnäytetyöntekijöitä on ollut kaksi. Opinnäytetyötä on tehty sekä yhdessä että erikseen, mutta molemmat ovat lukeneet ja vahvistaneet opinnäytetyön sisällön luotettavaksi. Haastattelut tehtiin kasvokkain ja molemmat opinnäytetyöntekijät osallistuivat kaikkiin haastatteluihin. Haastateltaville kerrottiin yhteydenoton yhteydessä ja ennen haastattelua opinnäytetyön tarkoitus ja mihin tuloksia käytetään. Haastattelut äänitettiin haastateltavien ensin allekirjoittaessa äänitys- ja tutkimuslupalomakkeen.

Prosessin aikana syntyvistä mahdollisista virheistä kerrotaan ja mietitään, miten ne vaikuttavat lopputulokseen. Suhtautumisen tulee olla mahdollisimman objektiivista. (Tuomi & Sarajärvi 2009, 134–136, 140–142.) Haastatteluista saatuja tuloksia on käsitelty luotettavasti ja tuloksissa säilyy haastateltavien anonymiteetti. Tavallisessa puhekielessä asioita ilmaistaan melko vapaalla tyylillä, ja analysointivaiheessa tutkija tulkitsee vä-

kisinkin haastateltavien ilmaisuja (Kananen 2014, 71). Haastattelujen äänitteiden kuulemisessa on jouduttu tekemään joitain omia tulkintoja, sillä erilaisista tekijöistä johtuen jotkut asiat ovat jääneet epäselviksi. Samoin haastattelutulosten yhdistäminen ja lauseiden muokkaaminen sekä tutkimustiedon kääntäminen sujuvalle suomen kielelle on vaatinut tulkintojen tekemistä, mutta se on pyritty tekemään niin, etteivät haastateltavien sanomiset sekä tutkimustieto ole menettäneet oikeaa merkitystään. Luotettavuutta heikentävänä tekijänä on kirjallisuuskatsauksen vaiheiden ja teorian kirjoittaminen jälkikäteen. Ebsco -tietokannan kautta haettujen tutkimuksien osumia ei ole kirjattu kirjallisuuskatsauksen tekovaiheessa, vaan ne on katsottu jälkikäteen.

Tutkimuksessa on näyttävä huolellisuus, jota vaaditaan erityisesti tulosten tallentamisessa sekä arvioinnissa (Tutkimuseettinen neuvottelukunta 2012). Haastatteluista saatuja tuloksia on käsitelty luottamuksellisesti ja huolellisesti. Äänitteet on siirretty nauhurista suoraan tietokoneella ja muistitikulla, ja esimerkiksi asiakirjoja, joissa haastateltavien henkilöllisyys olisi tunnistettavissa, ei ole lähetetty sähköpostitse eteenpäin. Äänitteitä eivät ole kuulleet muut kuin opinnäytetyöntekijät. Haastattelukysymykset mietittiin alusta alkaen tarkoin ja kysymyksistä karsittiin koehaastattelun avulla opinnäytetyön kannalta merkityksettömiä kysymyksiä pois. Tästä huolimatta opinnäytetyön tuloksia kirjatessa yksi kysymys jätettiin pois. Fysioterapeuttien opiskelupaikkaa ei mainita tuloksissa, vaikka se onkin kysymyksissä. Tämän tiedon koettiin mahdollisesti rikkovan haastateltavien anonymiteettiä.

Haastateltavista yksi oli opinnäytetyöntekijöille entuudestaan tuttu. Hänen kauttaan saatiin kuulla toisesta mahdollisesta haastateltavasta. Loput kaksi haastateltavaa löydettiin tutustumalla internetin välityksellä fysioterapiayrityksiin. Haastateltavista yhdellä ei ollut haastatteluhetkellä DMD:tä sairastavia asiakkaita. Viimeisin asiakas oli ollut noin 1,5 vuotta sitten. Tämän ei kuitenkaan koettu vaikuttavan haastattelutulosten luotettavuuteen, sillä fysioterapeutilla on vankka kokemus neurologisten sekä lihassairautta sairastavien asiakkaiden parissa työskentelystä.

Tutkimuksen luotettavuutta arvioidaan jatkuvasti, palataan tutkimuskysymyksiin ja perustellaan tehtyjä valintoja (Tuomi & Sarajärvi 2009, 125–126). Opinnäytetyön tulokset koostuvat DMD:tä sairastavan fysioterapiaan liittyvästä tutkimustiedosta sekä fysioterapeuttien haastattelujen tuloksista. Tulosten pohdinnassa on palattu tutkimuskysymyksiin



ja on mietitty, onko opinnäytetyöllä vastattu näihin kysymyksiin. Kappaleessa ”5.2.3 Hengitystoimintojen tukeminen” on käytetty ”Physiotherapy for children”-kirjaa. Tutkimustieto DMD:tä sairastavan hengitysfysioterapiasta on suppeaa, joten kirjasta otettu tieto koettiin tarpeelliseksi opinnäytetyön kannalta. Tutkimuksia on etsitty internetistä Googlen ja eri tietokantojen kautta. Tutkimukset ovat kansainvälisiä, ja ne ovat mahdollisimman uusia julkaisuja. Yleisesti ottaen tutkimuksissa käytetyn kirjallisuuden tulisi olla julkaistu alle 10 vuotta sitten, ja etenkin kansainvälisiä tieteellisiä artikkeleita tulisi hyödyntää (Tuomi & Sarajärvi 2009, 159). Vuonna 2010 tai sitä uudempia julkaisuja on 29, ja näistä vuonna 2015 julkaistuja on 5. Monia aivan tuoreita julkaisuja on jouduttu jättämään pois, koska tutkimukset eivät ole olleet vapaasti luettavissa. Myös luettavissa olevia tutkimuksia on ajoittain jouduttu jättämään pois epäselvien tuloksien tai liian vaikeasti ymmärrettävän tekstin vuoksi. Opinnäytetyön luotettavuutta alentavana tekijänä nähdään myös tutkijoiden vähyys. Tutkimuksien tekijöinä on paljon samoja tutkijoita. Tästä voidaan päätellä, että DMD:tä tai etenkin DMD:tä sairastavan fysioterapiaan erikoistuneiden asiantuntijoiden määrä on pienehkö.

Opinnäytetyössä on käytetty pääasiassa primäärilähteitä. Joitakin sekundäärilähteitä on otettu mukaan sen vuoksi, että asia on tutkimuksessa ilmaistu hyvin eikä alkuperäistä lähdettä ole joko löytynyt tai se ei ole ollut vapaasti luettavissa. Myös vanhempia tutkimuksia on käytetty. Näissä on ollut tärkeää alkuperäistä tietoa DMD:hen liittyen. Joissakin tutkimuksissa on ollut opinnäytetyön kannalta tärkeää tietoa, joten muutamia tutkimuksien tiivistelmiä on myös hyödynnetty, koska tutkimukset eivät ole olleet vapaasti luettavissa. Tietoperustan ja tutkimustiedon luotettavuutta on lisätty käyttämällä mahdollisimman useita lähteitä tiedon vahvistamiseksi. Neuvoa lähteiden hakemiseen saatiin Karelia-ammattikorkeakoulun informaatikolta. Itä-Suomen yliopiston tietokantojen avulla päästiin lukemaan useampia tutkimuksia. Tätä olisi voinut hyödyntää jo aiemminkin, eikä vasta opinnäytetyön loppuvaiheessa. Tärkeitä luotettavuuden kriteereitä ovat myös kollegoiden prosessin arviointi sekä tutkimukseen tutustuneilta saatu palaute (Tuomi & Sarajärvi 2009, 140–142). Opinnäytetyöllä ei ole ulkopuolista toimeksiantajaa, vaan Karelia-ammattikorkeakoulu on toimeksiantajana. Yhteistyökumppanina on toiminut Lihastautiliitto Ry. Lihastautiliitolta on saatu asiantuntijaneuvoa liittyen opinnäytetyön sisältöön, ja tämä palaute on huomioitu opinnäytetyössä. Samoin ohjaavalta opettajalta sekä opiskelijakollegoilta on saatu rakentavaa palautetta, ja se on huomioitu sisällössä.

#### 6.4 Oppimisprosessi ja ammatillinen kehitys

Opinnäytetyön tekeminen on ollut hyödyllinen, kehittävä, kasvattava ja opettavainen prosessi, jonka aikana on tapahtunut ammatillista kehitystä. Opinnäytetyöprosessi on kokonaisuudessaan ollut laaja ja pitkäkestoinen projekti, jonka tekemisessä on vaadittu pitkäjänteisyyttä ja kärsivällisyyttä. Opinnäytetyön tekeminen tulee kehittää opiskelijan kykyä soveltaa teoretietoä käytäntöön (Opetusministeriö 2009, 26). Tekijöille mielenkiintoisen aiheen valinta onnistui hyvin, ja aihe motivoi sekä innosti. Tämä opinnäytetyö ja laadullinen tutkimus olivat molemmille tekijöille ensimmäiset laatuaan. Koko prosessi oli siis uuden opettelua aina opinnäytetyön rakenteesta laadullisen tutkimuksen menetelmiin. Fysioterapeuttien etsintä haastatteluita varten opetti tekijöille sinnikkyyttä ja keinoja, miten tällaisessa tilanteessa kannattaa olla yhteydessä yrityksiin. Asia pitää tiivistää ja sen tulee olla mahdollisimman selkeä. Jos sähköpostikyselyyn ei vastata, kannattaa soittaa perään. Vastaavanlaista itse suunniteltua haastattelurunkoa ja puoli-strukturoitua teemahaastattelua tekijät eivät ole myöskään aikaisemmin tehneet. Aineiston analysointi opetti laadullisen tutkimuksen menetelmiä ja DMD:tä sairastavan fysioterapian.

Selkeän suunnitelman merkitys on myös korostunut prosessin aikana. Suunnitelmaan oli kirjattu tarkasti tehtävät ja aikataulus, minkä pohjalta käytännön- ja teoriaosuutta oli helppo työstää muuttuvissakin tilanteissa. Tekijöiden tiimityöskentelytaidot sekä organisointikyvyt kehittyivät prosessin aikana, sillä vuorovaikutuksessa oltiin tiiviisti paikasta huolimatta, ja eri paikoissa toimiminen vaati asioiden sekä työvaiheiden hyvää suunnittelua.

Tutkimuksen luonteesta johtuen erilaisia tutkimuksia on etsitty ja luettu paljon. Tiedonhankintataidot ovat kehittyneet merkittävästi ja englanninkielisten tutkimusartikkeleiden lukeminen on nykyään sujuvampaa. Etenkin hengitysfysioterapiaan liittyvät tutkimusartikkelit osoittautuivat hankaliksi ymmärtää, sillä ne sisälsivät paljon vieraita lääketieteellisiä termejä ja erittäin paljon erilaisia lyhenteitä. Näihin tutkimuksiin perehtyminen on opettanut pitkäjänteisyyttä, kun tutkimuksesta on yritetty saada selkoa itsekseen ja yhdessä pohtien. Sopivia tutkimuksia etsittäessä ollaan jouduttu ajattelemaan kriittisesti,

mitä tutkimuksia käytetään materiaalina ja mitä jätetään pois. Teknologiaosaaminen kehittyi niin tiedonhaussa kuin Wordin käyttötaitojen parantumisessa ja monipuolistumisessa opinnäytetyötä kirjoittaessa sekä taulukkoja ja kuvioita tehdessä.

Opinnäytetyöprosessin aikana myös asioiden ja toimintatapojen perustelemista on joutunut miettimään oikeastaan kaikessa, mitä on tehty. Jokainen valinta on pitänyt perustella ja ajatella, miksi toimittiin juuri kyseisellä tavalla. Tulevaisuutta ajatellen tämä on koettu hyödyllisenä, sillä fysioterapeutteina asiakkaille tullaan perustelemaan päivittäin käyttämiä fysioterapiamenetelmiä.

Opinnäytetyöntekijöiden opintoihin kuuluvat Neurologisen fysioterapian (5 op) (SoleOPS 2015b) ja Lasten neurologisen fysioterapian (1 op) kurssit (SoleOPS 2015c), joihin opinnäytetyöntekijöiden tiedot ja taidot pohjautuvat. Molemmat ovat myös suorittaneet neurologisen fysioterapian käytännön opiskelujaksot opinnäytetyöprosessin aikana. Tekijöiden tietämys neurologisesta fysioterapiasta ja erityisesti hengitysfysioterapiasta on lisääntynyt. Tekijät ymmärtävät nyt paremmin perusteet menetelmien ja harjoitteiden takana, ja ovat oppineet myös uusia fysioterapiamenetelmiä. ICF-luokitusjärjestelmään on myös perehdytty huolellisesti, minkä myötä käsitys tästä luokitusjärjestelmästä on syventynyt.

Opinnäytetyöntekijöiden aikaisempi osaaminen hengitysfysioterapiasta on perustunut opintoihin kuuluvaan kurssiin Sydän ja hengityselimistön fysioterapia (5 op), johon sisältyi muun muassa neurologisiin sairauksiin liittyvä hengitysvajaus ja fysioterapia. (SoleOPS 2015a.) Kurssilla tutustuttiin erilaisiin hengitysfysioterapian menetelmiin ja harjoittelimme esimerkiksi hengityspalkeen avulla tehtävää keuhkojen vaiheittaista täyttöä opiskelijaryhmämme kesken. Molemmilla on myös jonkin verran käytännön kokemusta hengitysfysioterapiasta käytännön opiskelujaksoilta, mutta melko vähän. Opinnäytetyön myötä osaaminen hengitysfysioterapian osalta on nyt laajempaa ja syvällisempää. Käytössä on nyt enemmän erilaisia menetelmiä, joita hyödyntää hengitysfysioterapiassa. Hengitysfysioterapiaan ja hengityshoitoihin liittyvä ammattisanasto on kasvanut ja moniammatillisten hengityshoitojen toimintaa ymmärretään paremmin. DMD:tä sairastavan hengitysfysioterapiassa käytettäviä menetelmiä osattaisiin hyödyntää myös muille neurologisia sairauksia sairastaville.

## 6.5 Jatkotutkimus- ja kehittämisideat

Tämä opinnäytetyö tarjoaa kattavaa käytäntöön siirrettävissä olevaa tietoa DMD:tä sairastavan fysioterapiamenetelmistä, mutta apuvälineet on rajattu aiheen ulkopuolelle. Erillinen opinnäytetyö DMD:tä sairastavan apuvälineistä voisi lisätä fysioterapeuttien osaamista tämän sairauden osalta. Tästä opinnäytetyöstä myös puuttuu harmillisesti tutkimustieto allasterapian vaikuttavuudesta ja soveltuvuudesta DMD:tä sairastaville. Toinen jatkotutkimusidea voisi olla esimerkiksi DMD:tä sairastavan allasterapiaan liittyvä case-tutkimus, sitten kun tutkimustietoa aiheesta on saatavissa. Fysioterapeutit korostivat haastatteluissa hengitystoimintojen tukemisen tärkeyttä, joten tähän liittyen voitaisiin toteuttaa tutkimus hengitysfysioterapian vaikuttavuudesta tai opas DMD:tä sairastavan hengitysfysioterapiasta. Myös kartoittamalla DMD:tä sairastavien vanhempien kokemuksia fysioterapiasta voitaisiin kehittää tämän sairauden fysioterapiaa.

## Lähteet

- Ahokas, E. & Piirilä-Laiho, T. 2004. Lihassaira-an aikuisen hoito- ja palveluketjumalli. Tietopaketti lihassairaille. Työmalli ammattihenkilöstölle. Raisio: Newp-rint.
- Alemdaroglu, I., Karaduman, A., Yilmaz, O.T. & Topaloglu, H. 2015. Different Types of Upper Extremity Exercise Training in Duchenne Muscular Dystrophy: Effects of Functional Performance, Strength, Endurance, and Ambulation. *Muscle & Nerve* 51 (5), 697–705.
- Alemdaroglu, I., Karaduman, A., Yılmaz, O. & Topaloglu, H. 2013a. Effects of upper extremity exercise training on respiratory function and quality of life in children with Duchenne Muscular Dystrophy. *Abstracts/Neuromuscular Disorders* 23, 779.
- Alemdaroglu, I., Karaduman, A., Yılmaz, O. & Topaloglu, H. 2013b. Effects of upper extremity exercise training on upper extremity endurance in patients with Duchenne Muscular Dystrophy. *Abstracts/Neuromuscular Disorders* 23, 779.
- Alemdaroglu, I., Karaduman, A., Yilmaz, O. & Topaloglu, H. 2013c. Effects of Dynamic Arm Training on Trunk Muscle Strength and Lower Extremity Functions in children with Duchenne Muscular Dystrophy. *Abstracts/Neuromuscular Disorders* 23, 779.
- Allen, K. 2013. Health and fitness talk. <http://www.healthandfitnessstalk.com/duchenne-muscular-distrophy/>. 10.1.2016.
- Anziska, Y. & Sternberg, A. 2013. Exercise in Neuromuscular Disease. *Muscle & Nerve* 48 (1), 3–20.
- Atula, S. 2015. Lihastaudit. [http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p\\_artikkeli=dlk00041](http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk00041). 9.1.2016.
- Bahia Carvalho Marques, T., de Carvalho Neves, J., Andrews Portes, L., Marcos Salge, J., Zanoteli, E. & Conti Reed, U. 2014. Air stacking: effects on pulmonary function in patients with spinal muscular atrophy and in patients with congenital muscular dystrophy. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4263334/pdf/1806-3713-jbpneu-40-05-00528.pdf>. 5.12.2015.
- Balaban, B., Matthews, D.J, Clayton, G.H & Carry, T. 2005. Corticosteroid treatment and functional improvement in Duchenne muscular dystrophy: long-term effect. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16244521>. 27.12.2015.
- Bandy, W. D., Sanders, B., O’Kelley, E. & Taylor, J.D. 2007. Introduction to Therapeutic Exercise. Teoksessa Bandy, W. D. & Sanders, B. (toim.). *Therapeutic Exercise for Physical Therapist Assistants*. Lippincott Williams & Wilkins, 3–14.
- Be´rard, C., Payan, C., Hodgkinson, I. & Fermanian, J. 2005. A motor function measure scale for neuromuscular diseases. Construction and validation study. [http://www.mfm-nmd.org/upload/File/modulepublication/MFM-article-Neuromuscular\\_disorders\\_202005.pdf](http://www.mfm-nmd.org/upload/File/modulepublication/MFM-article-Neuromuscular_disorders_202005.pdf). 21.11.2015.
- Bies, R.D., Friedman D., Roberts, R., Perryman, B. & Caskey, C.T. 1992. Expression and Localization of Dystrophin in Human Cardiac Purkinje Fibers. <http://circ.ahajournals.org/content/86/1/147.full.pdf>. 27.12.2015.
- Brander, P.E. 2011. Noninvasiivinen ventilaatio ja äkillinen hengitysvajaus. [http://www.duodecimlehti.fi/web/guest/arkisto?p\\_p\\_id=Article\\_WAR\\_DL](http://www.duodecimlehti.fi/web/guest/arkisto?p_p_id=Article_WAR_DL)

- 6\_Articleportlet&p\_p\_action=1&p\_p\_state=maximized&viewType=view Article&tunnus=duo99303. 15.12.2015.
- Bruton, A. 2011. Respiratory management in neurological rehabilitation. Teoksessa Stokes, M. & Stack, E. (toim.). *Physical Management for Neurological Conditions*. Elsevier, 319–330.
- Bushby, K., Finkel, R., Birnkrant, D., Case, L., Clemens, P., Cripe, L., Kaul, A., Kinnett, K., McDonald, C., Pandya, S., Poysky, J., Shapiro, F., Tomezsko, J. & Constantin, C. 2009. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. [http://www.treatnmd.eu/downloads/file/standardsofcare/dmd/lancet/the\\_diagnosis\\_and\\_management\\_of\\_dmd\\_lancet\\_complete\\_with\\_erratum.pdf](http://www.treatnmd.eu/downloads/file/standardsofcare/dmd/lancet/the_diagnosis_and_management_of_dmd_lancet_complete_with_erratum.pdf). 10.1.2016.
- Bushby, K., Finkel, R., Birnkrant, D., Case, L., Clemens, P., Cripe, L., Kaul, A., Kinnett, K., McDonald, C., Pandya, S., Poysky, J., Shapiro, F., Tomezsko, J. & Constantin, C. 2010. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. [http://www.treatnmd.eu/downloads/file/standardsofcare/dmd/lancet/the\\_diagnosis\\_and\\_management\\_of\\_dmd\\_lancet\\_complete\\_with\\_erratum.pdf](http://www.treatnmd.eu/downloads/file/standardsofcare/dmd/lancet/the_diagnosis_and_management_of_dmd_lancet_complete_with_erratum.pdf). 10.1.2016.
- Campbell, N.A., Reece, J.B., Urry, L.A., Cain, M.L., Wasserman, S.A., Minorsky, P.V. & Jackson, R.B. 2008. *Biology*. San Francisco: Pearson Education Inc. Benjamin Cummings.
- Connolly, A.M., Florence, J.M., Cradock, M.M., Malkus, E.Z., Schierbecker, J.R., Siener, C.A., Wulf, C.O., Anand, P., Golumbek, P.T., Zaidman, C.A., Miller, J.P., Lowes, L.P., Alfano, L.N., Viollet-Callendret, L., Flanigan, K.M., Mendell, J.R., McDonald, C.M., Goude, E., Johnson, L., Nicorici, A., Karachunski, P.I., Day, J.W., Dalton, J.C., Farber, J.M., Buser, K.K., Darras, B.T., Kang, P.B., Riley, S., Shriber, E., Parad, R., Bushby, K. & Eagle, M. 2013. Motor and Cognitive Assessment of Infants and Young Boys with Duchenne Muscular Dystrophy; Results from the Muscular Dystrophy Association DMD Clinical Research Network. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3743677/pdf/nihms474565.pdf>. 9.12.2015.
- Daftary, A.S., Crisanti, M., Kalra, M., Wong, B. & Amin, R. 2007. Effect of long-term steroids on cough efficiency and respiratory muscle strength in patients with Duchenne muscular dystrophy. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17272595>. 27.12.2015.
- Davidson, Z.E. & Truby, H. 2009. A review of nutrition in Duchenne muscular dystrophy. *Journal of Human Nutrition and Dietetics* 22 (5), 383–393.
- De Sanctis, R., Pane, M., Sivo, S., Ricotti, V., Baranello, G., Frosini, S., Mazzone, E., Bianco, F., Fanelli, L., Main, M., Corlatti, A., D'Amico, A., Colia, G., Scalise, R., Palermo, C., Alfonsi, C., Tritto, G., Romeo, D., Graziano, A., Battini, R., Morandi, L. Bertini, E., Muntoni, F. & Mercuri, E. 2015. Suitability of North Star Ambulatory Assessment in young boys with Duchenne muscular dystrophy. [http://www.nmd-journal.com/article/S0960-8966\(14\)00661-0/pdf](http://www.nmd-journal.com/article/S0960-8966(14)00661-0/pdf). 10.1.2016.
- Duchennen lihasdystrofia. 2011. Opas perheille. [http://www.treatnmd.eu/downloads/file/standardsofcare/dmd/finnish/DMD\\_FG2010\\_FI.pdf](http://www.treatnmd.eu/downloads/file/standardsofcare/dmd/finnish/DMD_FG2010_FI.pdf). 19.1.2016.
- Dumont, A., Wang, Y.X., von Maltzahn, J., Pasut, A., Bentzinger, C.F., Brun, C.E. & Rudnicki, M.A. 2015. Dystrophin expression in muscle stem cells regulates

- their polarity and asymmetric division. <http://www.nature.com/nm/journal/vaop/ncurrent/full/nm.3990.html>. 4.12.2015.
- Eagle, M. 2002. Report on the Muscular Dystrophy Campaign workshop: Exercise in neuromuscular diseases - Newcastle, January 2002. [http://www.nmd-journal.com/article/S0960-8966\(02\)00136-0/pdf](http://www.nmd-journal.com/article/S0960-8966(02)00136-0/pdf). 10.1.2016.
- Eagle, M. 2007. Duchenne muscular dystrophy. Teoksessa Pountney, T. (toim.). *Physiotherapy for Children*. Philadelphia: Elsevier, 242–262.
- Eskola, J. & Suoranta J. 1998. *Johdatus laadulliseen tutkimukseen*. Tampere: Osuuskunta Vastapaino.
- Fernandes Brito, M., Moreira, G.A., Pradella-Hallinan, M. & Tufik, S. 2009. Air stacking and chest compression increase peak cough flow in patients with Duchenne muscular dystrophy. [http://www.scielo.br/pdf/jbpneu/v35n10/en\\_v35n10a05.pdf](http://www.scielo.br/pdf/jbpneu/v35n10/en_v35n10a05.pdf). 4.12.2015.
- Finder, J., Birnkrant, D., Carl, J., Farber, H., Gozal, D., Iannaccone, S., Kovesi, T., Kravitz., R., Panitch, H., Schramm, C., Schroth, M., Sharma, G., Sievers, L., Silvestri., J. & Sterni, L. 2004. Respiratory Care of the Patient with Duchenne Muscular Dystrophy. <http://www.thoracic.org/statements/resources/pldd/duchenne1-10.pdf>. 20.1.2016.
- Florence, J., Pandya, S., King, W.M., Robison, J.D., Baty, J., Miller, J.P., Schierbecker, J. & Signore, L.C. 1992. Intrarater Reliability of Manual Muscle Test (Medical Research Council Scale) Grades in Duchenne's Muscular Dystrophy. <http://ptjournal.apta.org/content/72/2/115.long>. 21.1.2016.
- Guglieri, M. & Bushby, K. 2015. Recent developments in the management of Duchenne muscular dystrophy. *Paediatrics and Child Health* 25 (11), 505–514.
- Hardy, L. 2007. Cardiorespiratory physiotherapy for the acutely ill, non-ventilated child. Teoksessa Pountney, T. (toim.). *Physiotherapy for Children*. Philadelphia: Elsevier, 280–294.
- Harvey, A., Baker, L. & Williams, K. 2014. Non-surgical prevention and management of scoliosis for children with Duchenne muscular dystrophy: What is the evidence? *Journal of Paediatrics and Child Health* 50, 3–9.
- Hirsjärvi, S. & Hurme. H. 2000. *Tutkimushaastattelu. Teemahaastattelun teoria ja käytäntö*. Helsinki: Yliopistopaino.
- Hull, J., Aniapravan, R., Chan, E., Chatwin, M., Forton, J., Gallagher, J., Gibson, N., Gordon, J., Hughes, I., McCullough, R., Russel, R.R. & Simonds, A. 2012. British Thoracic Society guideline for respiratory management of children with neuromuscular weakness. [http://thorax.bmj.com/content/67/Suppl\\_1/i1.full.pdf](http://thorax.bmj.com/content/67/Suppl_1/i1.full.pdf). 4.12.2015.
- Hyde, S., Floytrup, I., Glent, S., Kroksmark, A-K., Salling, B., Steffensen, B., Werlauff, U. & Erlandsen, M. 2000. A randomized comparative study of two methods for controlling Tendo Achilles contracture in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders* 10, 257–263.
- Jansen, M., de Groot, I. JM., van Alfen, N. & Geurts, A. CH. 2010. Physical training in boys with Duchenne Muscular Dystrophy: the protocol of the No Use is Disuse study. <http://www.biomedcentral.com/content/pdf/1471-2431-10-55.pdf>. 23.11.2015.
- Jansen, M., van Alfen, N., Geurts, A. CH. & de Groot, I. JM. 2013. Assisted Bicycle Training Delays Functional Deterioration in Boys With Duchenne Muscular Dystrophy: The Randomized Controlled Trial “No Use Is Disuse”.

- <https://www.duchenne.nl/assets/NUD-study-arm-and-leg-training.pdf>.  
25.10.2015.
- Jokela, M. & Udd, B. 2014. Lihastautiepäily - kuinka tutkin ja diagnosoin? [http://www.laakarilehti.fi/files/nostot/2014/nosto45\\_2.pdf](http://www.laakarilehti.fi/files/nostot/2014/nosto45_2.pdf). 10.1.2016.
- Jyväskylän yliopisto. Kirjallisista suoritustavoista. <https://www.jyu.fi/jsbe/opiskelu/opohj/suormuo>. 20.1.2016.
- Kananen, J. 2014. Laadullinen tutkimus opinnäytetyönä. Miten kirjoitan kvalitatiivisen opinnäytetyön vaihe vaiheelta. Jyväskylä: Jyväskylän ammattikorkeakoulu.
- Kang, S-W. & Bach, J.R. 2000. Maximum Insufflation Capacity. *Chest* 118 (1), 61–65.
- Katalinic, O.M., Harvey, L.A., Herbert, R.D., Moseley, A.M., Lannin, N.A. & Schurr, K. 2010. Stretch for the treatment and prevention of contractures. <http://onlinelibrary.wiley.com/enhanced/doi/10.1002/14651858.CD007455.pub2>. 24.11.2015.
- Kosonen, M. 2007. Apuvälinepalveluiden alueellinen palvelusuunnitelma Pohjois-Karjalan sairaanhoito- ja sosiaalipalvelujen kuntayhtymän alueella. <http://www.pkssk.fi/documents/601237/620525/Palvelusuunnitelma+31+12+2007.pdf/a29be966-e148-41ce-bdc6-90f6e4522f75>. 15.12.2015.
- Krosschell, K, J., Maczulski, J, A., Crawford, T, O., Scott, C. & Swoboda K, J. 2006. A modified Hammersmith functional motor scale for use in multi-center research on spinal muscular atrophy. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3260054/pdf/nihms296164.pdf>. 15.12.2015.
- Kurki, T. 2014. Pulssioksimetria ja kapnografia. [http://www.sash.fi/images/Anestesiakurssi\\_2014/7\\_Kurki\\_Tuula\\_Pulssioksimetria\\_\\_ja\\_\\_kapnografia.pdf](http://www.sash.fi/images/Anestesiakurssi_2014/7_Kurki_Tuula_Pulssioksimetria__ja__kapnografia.pdf). 22.1.2016.
- Käypä hoito. <http://www.kaypahoito.fi/web/kh/suosituksset>. 19.1.2016.
- Lovering, R., Porter, N. & Bloch, R. 2005. The Muscular Dystrophies: From Genes to Therapies. *Physical Therapy*. <http://ptjournal.apta.org/content/85/12/1372.full.pdf+html>. 10.1.2016.
- Lu, Y-M. & Lue, Y-J. 2012. Strength and Functional Measurement for Patients Muscular Dystrophy. <http://cdn.intechopen.com/pdfs-wm/36741.pdf>. 10.1.2016.
- Main, M., Mercuri, E., Haliloglu, G., Baker, R., Kinali, M. & Muntoni, F. 2007. Serial casting of the ankles in Duchenne muscular dystrophy: can it be an alternative to surgery? *Neuromuscular Disorders* 17, 227–230.
- Mayer, O., Finkel, R., Rummey, C., Benton, M., Glanzman, A., Flickinger, J., Lindström, B-M. & Meier, T. 2015. Characterization of Pulmonary Function in Duchenne Muscular Dystrophy. <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ppul.23172/pdf>. 10.1.2016.
- Mayhew, A., Mazzone, E.S., Eagle, M., Duong, T., Ash, M., Decostre, V., Vandenhauwe, M., Klingels, K., Florence, J., Main, M., Bianco, F., Henrikson, E., Servais, L., Champion, G., Vroom, E., Ricotti, V., Goemans, N., McDonald, C. & Mercuri, E. 2013. Development of the Performance of the Upper Limb module for Duchenne muscular dystrophy. *Developmental Medicine & Child Neurology* 55 (11), 1038–1045.
- McDonald, D., Kinali, M., Gallagher, A., Mercuri, E., Muntoni, F., Roper, H., Jardine, P., Jones, D. & Pike, M. 2002. Fracture prevalence in Duchenne muscular dystrophy. <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1469-8749.2002.tb00272.x/epdf>. 10.1.2016.
- McKim, D.A., Katz, S.L., Barrowman, N., Ni, A. & LeBlanc, C. 2012. Lung Volume Recruitment Slows Pulmonary Function Decline in Duchenne Muscular



- Dystrophy.  
[http://www.aamr.org.ar/secciones/kinesiologia/lung\\_volume\\_recruitment\\_slows\\_pulmonary\\_function\\_decline\\_in\\_duchenne\\_muscular\\_dystrophy.pdf](http://www.aamr.org.ar/secciones/kinesiologia/lung_volume_recruitment_slows_pulmonary_function_decline_in_duchenne_muscular_dystrophy.pdf). 6.12.2015.
- Medical Zone. <http://www.medicalzone.net/pathology-definition---muscular-dystrophy.html>. 19.1.2016.
- Meretoja, P. 2012. Duchennen dystrofinopatia. <http://www.lihastautiliitto.fi/fi/DMD>. 21.1.2016.
- Muscular Dystrophy Association. 2015a. Causes/Inheritance. <http://www.mda.org/disease/duchenne-muscular-dystrophy/causes-inheritance>. 30.12.2015.
- Muscular Dystrophy Association. 2015b. Signs and Symptoms. <https://www.mda.org/disease/duchenne-muscular-dystrophy/signs-and-symptoms>. 30.12.2015.
- Muscular Dystrophy Canada. 2013. Guide to Respiratory Care for Neuromuscular Disorders. <http://muscle.ca/wp-content/uploads/2012/11/RC13guide-E.pdf>. 8.12.2015.
- Nikkarinen, L.-K. 2005. EK-asteikon soveltuvuus Duchennen lihasdystrofiaa sairastavien toimintakyvyn kuvaamiseen ICF-luokituksen mukaan. Jyväskylän yliopisto. Terveystieteiden laitos. Fysioterapian pro gradu -tutkielma. [https://jyx.jyu.fi/dspace/bitstream/handle/123456789/8323/URN\\_NBN\\_fi\\_jyu-2005319.pdf?sequence=1](https://jyx.jyu.fi/dspace/bitstream/handle/123456789/8323/URN_NBN_fi_jyu-2005319.pdf?sequence=1). 23.11.2015.
- Oliveira, A., Corrêa, F., Valim, M., Oliveira, C. & Corrêa, J. 2010. Determination of muscle fatigue index for strength training in patients with Duchenne dystrophy. <http://www.scielo.br/pdf/fm/v23n3/a02v23n3.pdf>. 10.1.2016.
- Opetusministeriö. 2009. Tutkintojen ja muun osaamisen kansallinen viitekehys. Opetusministeriön työryhmämuistioita ja selvityksiä. [www.minedu.fi/export/sites/default/OPM/Julkaisut/2009/liitteet/tr24.pdf](http://www.minedu.fi/export/sites/default/OPM/Julkaisut/2009/liitteet/tr24.pdf). 21.1.2016.
- Palhares Campolina Diniz, G., de Lima Belizario Facury Lasmar, L.M. & Gurgel Giannetti, J. 2012. Motor assessment in patients with Duchenne muscular dystrophy. <http://www.scielo.br/pdf/anp/v70n6/07.pdf>. 21.11.2015.
- Pandya, S., Florence, J.M., King, W.M., Robison, J. D., Oxman, M. & Province, M.A. 1985. Reliability of Goniometric Measurements in Patients with Duchenne Muscular Dystrophy. <http://ptjournal.apta.org/content/65/9/1339.long>. 21.1.2016.
- Pane, M., Mazzone, E.S., Sivo, S., Fanelli, L., De Sanctis, R., D'Amico, A., Messina, S., Battini, R., Bianco, F., Scutifero, M., Petillo, R., Frosini, S., Scalise, R., Vita, G.L., Bruno, C., Pedemonte, M., Mongini, T., Pegoraro, E., Brustia, F., Gardani, A., Berardinelli, A., Lanzillotta, V., Viggiano, E., Cavallaro, F., Sframeli, M., Bello, L., Barp, A., Busato, F., Bonfiglio, S., Rolle, E., Colio, G., Bonetti, A., Palermo, C., Graziano, A., D'angelo, G., Pini, A., Corlatti, A., Gornj, K., Baranello, G., Antonaci, L., Bertini, E., Politano, L. & Mercuri, E. 2014. The 6 Minute Walk Test and Performance of Upper Limb in Ambulant Duchenne Muscular Dystrophy Boys. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4208936/>. 23.11.2015.
- Partanen, J., Falck, B., Hasan, J., Jäntti, V., Salmi, T. & Tolonen, U. 2006. Kliininen neurofysiologia. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.
- Pihko, H., Haataja, L. & Rantala, H. 2014. Lastenneurologia. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.

- Pizzato, T., Baptista, C., Souza, M., Benedicto, M., Martinez, E. & Mattiello-Sverzut, A. 2014. Longitudinal assessment of grip strength using bulb dynamometer in Duchenne Muscular Dystrophy. <http://www.scielo.br/pdf/rbfis/v18n3/1413-3555-rbfis-bjpt-rbf-2014-0031.pdf>. 10.1.2016.
- Quinlivan, R., Roper, H., Davie, M., Shaw, N.J., McDonagh, J. & Bushby, K. 2004. Report of a Muscular Dystrophy Campaign funded workshop. Birmingham, UK, January 16<sup>th</sup> 2004. Osteoporosis in Duchenne muscular dystrophy; its prevalence, treatment and prevention. <http://www.parentprojectmd.org/site/DocServer/filename?docID=181>. 10.1.2016.
- Saaranen-Kauppinen, A. & Puusniekka, A. 2006. KvaliMOTV - Menetelmäopetuksen tietovaranto. <http://www.fsd.uta.fi/menetelmaopetus/kvali/sisallys.html>. 10.1.2016.
- Scott, E., Eagle, M., Mayhew, A., Freeman, J., Main, M., Sheehan, J., Manzur, A. & Muntoni, F. 2012. Development of a Functional Assessment Scale for Ambulatory Boys with Duchenne Muscular Dystrophy. *Physiotherapy Research International* 17 (2), 101–109.
- Skalsky, A. & McDonald, C. 2012. Prevention and Management of Limb Contractures in Neuromuscular Diseases. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3482407/pdf/nihms398122.pdf>. 10.1.2016.
- Skura, C., Padden, T. & Fowler, E. 2005. The Effect of Concentric Exercise for Two Children with Duchenne Muscular Dystrophy. [http://journals.lww.com/pedpt/Fulltext/2005/01710/The\\_Effect\\_of\\_Concentric\\_Exercise\\_for\\_Two\\_Children.60.aspx](http://journals.lww.com/pedpt/Fulltext/2005/01710/The_Effect_of_Concentric_Exercise_for_Two_Children.60.aspx). 18.11.2015.
- SoleOPS. 2015a. Ryhmän opetussuunnitelma. Karelia-ammattikorkeakoulu. [https://soleops.karelia.fi/opsnet/disp/fi/ops\\_OpetTapTeks/tab/tab/sea?opettap\\_id=179562039&stack=push](https://soleops.karelia.fi/opsnet/disp/fi/ops_OpetTapTeks/tab/tab/sea?opettap_id=179562039&stack=push). 15.12.2015.
- SoleOPS. 2015b. Ryhmän opetussuunnitelma. Karelia-ammattikorkeakoulu. [https://soleops.karelia.fi/opsnet/disp/fi/ops\\_OpetTapTeks/tab/tab/sea?opettap\\_id=179562249&stack=push](https://soleops.karelia.fi/opsnet/disp/fi/ops_OpetTapTeks/tab/tab/sea?opettap_id=179562249&stack=push). 15.12.2015.
- SoleOPS. 2015c. Ryhmän opetussuunnitelma. Karelia-ammattikorkeakoulu. [https://soleops.karelia.fi/opsnet/disp/fi/ops\\_OpetTapTeks/tab/tab/sea?opettap\\_id=179562441&stack=push](https://soleops.karelia.fi/opsnet/disp/fi/ops_OpetTapTeks/tab/tab/sea?opettap_id=179562441&stack=push). 15.12.2015.
- Soo Hoo, G. 2014. Noninvasive Ventilation. <http://emedicine.medscape.com/article/304235-overview>. 10.1.2016.
- Sovijärvi, A. & Terho, E.O. 2009. Tavallinen keuhkojen toimintakoe eli spirometria. [http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti/%5C%5Cwww.ktl.fi/http://www.duodecim.fi/%5C%5Cwww.sci.utu.fi/aerobiologia/http://www.ktl.fi/tk.koti?p\\_artikkeli=alg00065&p\\_teos=dlk&p\\_osio=&p\\_selaus=8009](http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti/%5C%5Cwww.ktl.fi/http://www.duodecim.fi/%5C%5Cwww.sci.utu.fi/aerobiologia/http://www.ktl.fi/tk.koti?p_artikkeli=alg00065&p_teos=dlk&p_osio=&p_selaus=8009). 20.1.2016.
- Steffensen, B., Hyde, S., Lyager, S. & Mattsson, E. 2001. Validity of the EK-scale: a functional assesment of non-ambulatory individuals with Duchenne muscular dystrophy or spinal muscular atrophy. *Physiotherapy Research International* 6 (3), 119–134.
- Steffensen, B., Mayhew, A., Aloysius, A., Eagle, M., Mercuri, E., Messina, S., Mazzone, E., Nadeau, A., Main, M., Scott, E., Werlauff, U., Werge, B., Glanzmann, A. & Muntoni, F. 2014. Egen Klassifikation (EK) revisited in spinal muscular atrophy. <http://rcfm.dk/wp-content/uploads/2014/09/EK2.pdf>. 23.11.2015.

- Suomen dysfagian kuntoutusyhdistys ry. 2016. <http://www.dysfagia.fi/>. 20.1.2016.
- Suomen Kuntaliitto, Suomen fysioterapeutit ry & FYSI ry. 2007. Fysioterapianimikkeistö. [http://www.kunnat.net/fi/asiantuntijapalvelut/soster/nimikkeistot-luokitukset/kuntoutus-erityistyontekijoiden-nimikkeistot/Documents/Fysioterapianimikkeist%C3%B6\\_2007.pdf](http://www.kunnat.net/fi/asiantuntijapalvelut/soster/nimikkeistot-luokitukset/kuntoutus-erityistyontekijoiden-nimikkeistot/Documents/Fysioterapianimikkeist%C3%B6_2007.pdf). 21.1.2016.
- Talvitie, U., Karppi, S-L. & Mansikkamäki, T. 2006. Fysioterapia. Helsinki: Edita Prima Oy.
- Terveyden ja Hyvinvoinnin Laitos. 2014. ICF-luokitus. <https://www.thl.fi/fi/web/toimintakyky/icf-luokitus>. 21.1.2016.
- TOIMIA. 2011-2014a. Toimintakyvyn mittaamisen ja arvioinnin kansallinen asiantuntijaverkosto. <http://www.thl.fi/toimia/tietokanta/mittari/tulokset/>. 22.1.2016.
- TOIMIA. 2011-2014b. 6-minuutin kävelytesti. Toimintakyvyn mittaamisen ja arvioinnin kansallinen asiantuntijaverkosto. <http://www.thl.fi/toimia/tietokanta/mittariversio/148/>. 22.1.2016.
- Tuomi, J. & Sarajarvi, A. 2009. Laadullinen tutkimus ja sisällönanalyysi. Helsinki: kustannusosakeyhtiö Tammi.
- Tuomivaara, T. 2005. Tieteellisen tutkimuksen perusteet. <http://www.mv.helsinki.fi/home/ttuomiva/Y125luku6.pdf>. 18.2.2015.
- Tutkimuseettinen neuvottelukunta. 2012. <http://www.tenk.fi/fi/htk-ohje/hyva-tieteellinen-kaytanta>. 25.4.2015.
- Umphred, D. A., Lazaro, R.T., Roller, M.L. & Burton, G.U. 2013. Uumphred's Neurological Rehabilitation. St. Louis: Elsevier Inc. Mosby.
- University Of Sheffield. 2014. Hydrotherapy for Duchenne Muscular Dystrophy (DMD): a pilot and feasibility randomised controlled trial in children Hydrotherapy for DMD Research Protocol Version: 1.0 31Mar14 draft for HTA. [http://www.nets.nihr.ac.uk/\\_\\_data/assets/pdf\\_file/0019/123355/PRO-12-144-04.pdf](http://www.nets.nihr.ac.uk/__data/assets/pdf_file/0019/123355/PRO-12-144-04.pdf). 21.11.2015.
- Vehmas, T. 2013. Keuhkokuvan tulkinta. [http://www.terveysportti.fi/tietopalvelu.karelia.fi/dtk/ltk/koti?p\\_artikkeli=ykt01111&p\\_haku=atelektiaasi](http://www.terveysportti.fi/tietopalvelu.karelia.fi/dtk/ltk/koti?p_artikkeli=ykt01111&p_haku=atelektiaasi). 22.1.2016.
- Vry, J., Schubert, I., Semler, O., Haug, V., Schönau, E. & Kirschner, J. 2014. Whole-body vibration training in children with Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *European Journal of Paediatric Neurology* 18, 140–149.
- Wagner, K., Lechtzin, N. & Judge, D. 2007. Current treatment of adult Duchenne muscular dystrophy. [http://ac.els-cdn.com/S0925443906001232/1-s2.0-S0925443906001232-main.pdf?\\_tid=e00ca8b2-b7cd-11e5-a32b-00000aacb35e&acdnat=1452453236\\_9761458c3b235a28d754fa018af50840](http://ac.els-cdn.com/S0925443906001232/1-s2.0-S0925443906001232-main.pdf?_tid=e00ca8b2-b7cd-11e5-a32b-00000aacb35e&acdnat=1452453236_9761458c3b235a28d754fa018af50840). 10.1.2016.
- WCPT Secretariat. 2014. Policy Statement. Description of Physical Therapy. [http://www.wcpt.org/sites/wcpt.org/files/files/PS\\_Description\\_PT\\_Sept2011\\_FORMATTED\\_edit2013.pdf](http://www.wcpt.org/sites/wcpt.org/files/files/PS_Description_PT_Sept2011_FORMATTED_edit2013.pdf). 19.1.2016.
- World Health Organization. 2013. ICF. Toimintakyvyn, toimintarajoitteiden ja terveyden kansainvälinen luokitus. Tampere: Stakes.
- World Health Organization. 2014. ICF Taskukirja. Toimintakyvyn, toimintarajoitteiden ja terveyden kansainvälinen luokitus. Lyhyt Versio. Tampere: Stakes.
- Yeldan, I., Gurses, N. & Yuksel, H. 2008. Comparison study of chest physiotherapy home training programmes on respiratory functions in patients with muscular dystrophy. *Child Rehabilitation* 22 (8), 741–748.

- Yilmaz, Ö., Karaduman, A. & Topaloglu, H. 2004. Prednisolone therapy in Duchenne muscular dystrophy prolongs ambulation and prevents scoliosis. [https://www.researchgate.net/publication/8436612\\_Prednisolone\\_therapy\\_in\\_Duchenne\\_muscular\\_dystrophy\\_prolongs\\_ambulation\\_and\\_prevents\\_scoliosis](https://www.researchgate.net/publication/8436612_Prednisolone_therapy_in_Duchenne_muscular_dystrophy_prolongs_ambulation_and_prevents_scoliosis). 27.12.2015.
- Zebracki, K. & Drotar, D. 2008. Pain and activity limitations in children with Duchenne or Becker muscular dystrophy. <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1469-8749.2008.03005.x/epdf>. 10.1.2016.

## HAASTATTELURUNKO

1. Milloin olet valmistunut fysioterapeutiksi?
2. Mistä ammattikorkeakoulusta olet valmistunut?
3. Kauanko olet työskennellyt fysioterapeuttina?
4. Oletko suorittanut lisäkoulutuksia neurologisesta fysioterapiasta?
5. Kauanko olet tehnyt töitä neurologisten asiakkaiden parissa?
6. Kauanko olet tehnyt töitä DMD-asiakkaiden parissa?
7. Onko sinulla parhaillaan DMD-asiakkaita?
8. Montako DMD-asiakasta sinulla on ollut yhteensä?
9. Missä sairauden vaiheessa DMD-asiakkaat ovat olleet?
10. Miten fysioterapian tarve muuttuu sairauden edetessä?
11. Millaisin menetelmin tutkit DMD-asiakkaan toimintakykyä?
12. Millaisia menetelmiä käytät DMD-asiakkaan fysioterapiassa?
13. Millaisilla menetelmillä arvioit fysioterapian vaikuttavuutta?
14. Onko jotain tiettyä menetelmää, jota käytät kaikkien asiakkaiden kanssa?
15. Onko mielestäsi DMD:n fysioterapiasta saatavilla tarpeeksi tietoa?
16. Mitä kehityskohteita mielestäsi DMD-asiakkaiden fysioterapiassa on?

## ÄÄNITYS- JA TUTKIMUSLUPA

Teemme laadullista opinnäytetyötä Karelia-ammattikorkeakoulussa Duchennen lihaskuivumisen fysioterapiasta, jonka tarkoituksena on perehtyä tieteelliseen tutkimustietoon DMD:n fysioterapiasta ja kuvailla millaisia menetelmiä fysioterapiassa käytetään Suomessa DMD:n hoidossa. Tutkimuksellinen osuus tapahtuu haastatteleamalla DMD:tä sairastavien parissa toimivia fysioterapeutteja.

Haastatteluista saatua materiaalia käytetään ainoastaan tässä opinnäytetyössä ja ne ovat vain fysioterapeuttiopiskelijoiden Katri Kilpeläisen ja Outi Louhelan käytössä. Haastattelut äänitetään opinnäytetyön luotettavuuden lisäämiseksi, ja nauhoitteet tuhoetaan ennen opinnäytetyön julkistamista. Haastateltavat eivät ole tunnistettavissa antamistaan vastauksista. Opinnäytetyö julkaistaan Theseus-julkaisupalvelussa ja ammattialan lehdessä.

Annan luvan haastatteluni äänittämiseen ja sen käyttämiseen opinnäytetyön materiaalina:

Aika ja paikka: \_\_\_\_\_

Allekirjoitus: \_\_\_\_\_

Nimenselvennys: \_\_\_\_\_