

Poimi omat liikuntaevääsi!

Opas Marfan oireyhtymää sairastavan aikuisen omatoimiseen fyysisen kunnon harjoittamiseen

LAHDEN AMMATTIKORKEAKOULU
Sosiaali- ja terveystieteiden laitos
Fysioterapian koulutusohjelma
Opinnäytetyö
Kevät 2009
Antinniemi Anita
Nieminen Lilian

”Liikunnan pitäisi aluksi olla kevyttä, vähitellen lisääntyvää, leppoisasti lämmittävää eikä liiaksi voimille ottavaa—liikunnan pitäisi olla mahdollisimman suuressa määrin luonnollista ja sitä pitäisi olla runsaasti; rajua liikuntaa tulisi harrastaa säästeliäästi ja vain kun tarpeellista.”

Hippokrates

Lahden ammattikorkeakoulu
Fysioterapian koulutusohjelma

ANTINNIEMI, ANITA & NIEMINEN, LILIAN: Poimi omat liikuntaevääsi!
Opas Marfan oireyhtymää sairastavan aikuisen omatoimiseen fyysisen kunnan harjoittamiseen

Fysioterapian opinnäytetyö, 41 sivua, 29 liitesivua

Kevät 2009

TIIVISTELMÄ

Tämä työ on toiminnallinen opinnäyte, joka etenee tuotteistamisprosessin mukaisesti. Opinnäytetyömme tarkoituksena on laatia opas omatoimisen fyysisen kunnan harjoittamisesta marfan oireyhtymää sairastaville aikuisille. Marfan oireyhtymä on harvinainen perinnöllinen sidekudossairaus. Oireyhtymä aiheuttaa rajoituksia fyysisen kunnan harjoittamiseen. Marfaanikoille on olemassa hyvin vähän ohjeita omatoimiseen harjoitteluun. Tarve oppaaseen on tullut kuntoutuksessa olleiden marfaanikoiden taholta.

Opinnäytetyön tuloksena syntyneen oppaan tavoitteena on edistää ja kannustaa aikuisia marfaanikkoja fyysisen kunnan harjoittamiseen oman toiminta- ja työkyvyn ylläpitämiseksi ja antaa selkeät ohjeet fyysisen kunnan harjoittamiseen.

Teoriatietoa olemme keränneet erilaisista tutkimuksista, käytössä olevista asiantuntija artikkeleista ja kirjallisuudesta. Työssä olevaa teoriatietoa pystyvät hyödyntämään alan ammattilaiset, joille marfan oireyhtymä ei ole aikaisemmin tuttu. Tuotteistettu opas on ehyt kokonaisuus sisältäen teoriatietoa sekä harjoiteosion. Harjoiteosion liikkeet on valittu marfaanikoille tyypillisten tuki- ja liikuntaelimistön ongelmien pohjalta. Oppaan lopussa on lähteitä mistä löytää aiheesta lisätietoa.

Yhteistyökumppanimme toimii Harvinaiset -yksikkö, joka tekee oppaasta painetun tuotteen liitettäväksi Invalidiliiton julkaisusarjaan. Lisäksi opasta on mahdollista ladata PDF -tiedostona.

Saamiemme palautteiden pohjalta tekemämme opas on hyödyllinen ja tarpeellinen kohderyhmälle.

Tällaista omatoimisen fyysisen kunnan harjoittamisopasta marfaanikoille ei ole aikaisemmin julkaistu.

Avainsanat: Marfan oireyhtymä, fyysinen kunto, tuotteistaminen, omatoiminen harjoittelu

Lahti University of Applied Sciences
Degree Programme in Physiotherapy

ANTINNIEMI, ANITA & NIEMINEN, LILIAN Choose your own exercises!
A guideline of independent physical training for adults with Marfan syndrome

Bachelor's Thesis in Physiotherapy

41 pages, 29 appendixes

Spring 2009

ABSTRACT

This functional thesis is made as a process of product making. The aim of the thesis is to produce a booklet containing physical activity guidelines for adults with Marfan syndrome. Marfan syndrome is a hereditary multisystem connective tissue disorder causing multiple musculoskeletal problems. Therefore it has a negative impact on physical functioning and restricts physical training.

The purpose of these guidelines is to improve and motivate adults with Marfan syndrome to maintain working ability and functionality in daily life and to give clear guidelines for independent training.

The theoretical background is based on previous research, studies and literature. The theory information in the Bachelor's Thesis can be used by professionals who are not familiar with Marfan syndrome. The guidelines contain theory information and exercise items. The exercises have been chosen based on the typical problems that the disorder causes to the musculoskeletal system. Further information can be found in the references section of the guidelines.

This thesis was initiated and made in cooperation with the resource centre for groups with unknown and rare diseases. The guideline will be published by the resource center. Also, the guidelines can be printed in PDF format.

According to the received feedback, these guidelines are needed and useful. Such guidelines for independent training of adults with Marfan syndrome have not been published earlier.

Key words: Marfan syndrome, physical training, the process of product making, independent exercise

SISÄLLYS

1 JOHDANTO	4
2 OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS JA TAVOITTEET	6
3 TUOTTEISTAMISPROSESSI	6
3.1 Kehittämistarpeen tunnistaminen	9
3.2 Aineiston hankinta ja analysointi	10
3.3 Ideointi	10
3.4 Luonnostelu	11
3.5 Kehittely	12
4 TIETOA FYSIOTERAPEUTEILLE MARFAN OIREYHTYMÄSTÄ	13
4.1 Sydän- ja verisuoniston huomioitavat muutokset	15
4.2 Tuki- ja liikuntaelimestön rakenteelliset muutokset	17
4.3 Nivelten yliliikkuvuus	21
5 OMATOIMINEN FYYSISEN KUNNON HARJOITTAMINEN	25
5.1 Kestävyyden harjoittaminen	28
5.2 Lihaskunnan ja liikehallinnan harjoittaminen	30
5.3 Arki- ja hyötyliikunta	32
6 LIIKKUMISEN MYÖNTEISIÄ VAIKUTUKSIA	34
7 YHTEENVETO OPPAASEEN TULEVISTA ASIOISTA	37
8 POHDINTA	37
8.1 Oppaan arviointi	38
8.3 Oma oppiminen	41
8.4 Työn luotettavuus ja eettisyys	42
8.5 Tulevaisuuden haasteita	43
LÄHTEET	45
LIITTEET	52

1 JOHDANTO

Tekemämme toiminnallisen opinnäytetyön aihe sai alkunsa omasta työstämme. Olemme omilla työpaikoillamme Invalidiliiton kuntoutuskeskuksessa Lahdessa ja Reumasäätien sairaalassa Heinolassa tavanneet marfan oireyhtymää sairastavia kuntoutujia. Kuntoutuskursseilla olemme huomanneet, että tietoa marfaanikoiden fyysisen kunnon kohentamisesta on saatavilla niukasti. Oireyhtymään liittyy monia vaikeita oireita, joiden kanssa eläminen vaatii sopeutumista.

Marfan oireyhtymä on saanut nimensä ranskalaisen lastenlääkäri Antoine Bernard-Jean Marfanin mukaan. Hän kuvaili ensimmäisenä lääketieteellisissä artikkeleissa vuonna 1896 oireet nuoresta potilaasta, jolla oli pitkät ja ohuet sormet, pitkänomaiset raajat sekä epänormaalisti kaareileva selkäranka. Vasta 1900-luvun alkupuolella yleistyi marfan oireyhtymän nimen käyttö yleisesti. Sairaus esiintyy myös monissa muissa elinjärjestelmissä, mikä on saatu selville kun potilaiden ikä on noussut. Oireyhtymä on perinnöllinen sidekudossairaus, joka periytyy sukupuolesta riippumatta. Periytymiseen riittää, kun toisella vanhemmista on oireyhtymä. Osa oireyhtymän ilmentymistä on uusia geenimuunnoksia, ilman kummankaan vanhemman sairastumista. (Keane & Pyeritz 2008, 2802; Marfan-oireyhtymä 2008, 5.) Aikaisemmin marfaanikon keskimääräinen elinikä oli noin 30 vuotta. Nykyisin kehittyneen avosydänkirurgian ja tehostuneen lääkehoidon myötä keskimääräinen elinikä ennuste on noin 70 vuotta. (Jokinen, Kaitila & Kokkonen 2008a.)

Petersin ym. tekemässä tutkimuksessa 84 % marfaanikoista ilmoitti hakeutuvansa tietyn liikuntaharrastuksen pariin pitäen oman diagnoosin mielessä. 79 % prosenttia heistä ilmoitti muokanneensa liikuntaharrastuksensa niin että se sopii juuri heille. Suosittuja liikuntalajeja olivat kävely ja uinti. (Peters, Horne, Kong, Francomano & Biesecker 2001b, 286.) Suomessa vastaavanlaista tutkimusta ei ole tehty. Meidän kokemuksemme mukaan moni marfaanikko jättää liikkumisen vähälle juuri tiedon puutteen takia. Liikuntaan ja itsensä rasittamiseen liittyy pelkoja ja epävarmuutta siitä mitä voi turvallisesti tehdä. Rasittava ja voimakkaita ponnisteluja vaativa

kuormitus voi pahimmillaan johtaa terveydelle hengenvaarallisiin sydän- ja verenkiertoelimistön ongelmiin.

Tutkimusten mukaan 85 % marfaanikoista kokee, että oireyhtymällä on huomattavia vaikutuksia heidän päivittäiseen elämänhallintaansa. Kipu, väsymys ja psyykkiset oireet heikentävät heidän toimintakykyään. (Peters, Kong, Horne, Francomano & Biesecker 2001a, 278 - 279.) Ennaltaehkäisevät toimenpiteet ja lääkeykset kuuluvat jokaisen marfaanikon elämään. On tärkeätä tukea heitä oireyhtymän aiheuttamissa muutoksissa sekä ohjata terveellisiin elämäntapoihin. (Saeed & Braverman 2007, 104.) Oireyhtymää sairastavia tulisi lisäksi kannustaa pysymään aktiivisina ja harrastamaan maltillista liikuntaa. Tämä edistää heidän tuki- ja liikuntaelimistön, sydän- ja verisuoniston sekä psykososiaalista terveyttä pitkällä aikavälillä. (Judge & Dietz 2005, 1965.)

Tässä opinnäytetyössä käsittelemme niitä ongelmia, jotka fysioterapeutin tulisi tietää ja huomioida tehdessään työtä marfaanikon kanssa ja joihin fysioterapialla pystytään vaikuttamaan. Tärkeät huomioitavat asiat ovat sydän- ja verenkiertoelimistön sekä tuki- ja liikuntaelimistön rakenteellisia muutoksia. Olemme käsitelleet erikseen nivelten yliliikkuvuutta, koska sen vaikutus kaikkeen fyysiseen toimintaan on suuri. Lisäksi se tuo lisähaasteita harjoitteluun. Ihon, silmien ja keuhkojen ongelmat olemme rajanneet pois.

Opinnäytetyömme tuloksena tuotamme oppaan, joka tukee aikuisen marfaanikon fyysisen kunnon harjoittamista ja yleisen toimintakyvyn ylläpitämistä. Opas julkaistaan Invalidiliiton julkaisusarjassa. Yhteistyökumppanimme toimii Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskuksen Harvinaiset - yksikkö. Nykyisessä Invalidiliiton julkaisusarjan Marfan oppaassa ei ole ohjeita turvallisesta fyysisen kunnon harjoittamisesta. Tuottamamme opas fyysisen kunnon omatoimiseen harjoittamiseen täydentää nykyistä opasta ja toimii samalla ohjekirjana ammattilaisille.

Oppaan harjoitteet olemme valinneet marfaanikoille tyypillisten tuki- ja liikuntaelimestön ongelmien pohjalta. Harjoitteiden valinnassa olemme hyödyntäneet fysioterapeutin ammattitaitoa ja kokemusta.

2 OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS JA TAVOITTEET

Tarkoituksena on tuottaa aikuisille marfan oireyhtymää sairastaville opas oman fyysisen kunnon ylläpitämiseksi ja parantamiseksi. Opinnäytetyön tarkoituksena on myös tiedon jakaminen moniammatillisesti. Opas on suunnattu muutama vuosi sitten sairastuneille, jotka ovat vielä hakemassa omia fyysisen kunnon harjoittamisen rajoja ja ohjeita.

Opinnäytetyön tuloksena syntyneen oppaan tavoitteena on edistää ja kannustaa aikuisia marfaanikkoja fyysisen kunnon harjoittamiseen oman toiminta- ja työkyvyn ylläpitämiseksi ja antaa selkeät ohjeet fyysisen kunnon harjoittamiseen.

3 TUOTTEISTAMISPROSESSI

Toiminnallisen opinnäytetyömme lähtökohtana on tarve uudelle tuotteelle. Tuotteistaminen auttaa meitä jäsentämään ja käyttämään hyödyksi omaa kokemustamme fysioterapia-alalla ja suunnittelemaan tuote, joka vastaa asiakkaiden tarpeita.

Tuotteistamisella saadaan aikaan palvelu, joka on asiakaslähtöinen ja asiakkaan tarpeita vastaava. Tuotteistamisena syntyvän palvelun sisältö ja tarkoitus on määritetty. Huolellisella suunnittelulla ja testaamisella varmistetaan asiakaslähtöisyys ja mahdollistetaan mahdollisimman suuri hyöty asiakkaalle.

(Jämsä & Manninen 2000, 9 -10.)

Tuotteistamisprosessin aikana hyvän yhteistyön löytäminen sekä yhteydenpito erilaisten sidosryhmien ja asiantuntijoiden välillä takaa tuotteen toimivuuden kyseiselle kohderyhmälle (Jämsä ym. 2000, 29). Oppaan ideointi ja testausvaiheessa hyödynnämme työssämme tapaamiemme marfaanikoiden ideoita ja mielipiteitä, niin

että tuote vastaisi mahdollisimman hyvin heidän tarpeitaan. Käytämme apuna muiden asiantuntijoiden näkemystä, kokemusta ja tietoa. Näin varmistamme, että tuotteen sisältö on ajan tasalla.

Omatoimisen fyysisen kunnon harjoittamisen opas aikuisille marfan oireyhtymää sairastaville on konkreettinen tuote. Sen sisältö on selkeästi rajattu ja tarkoitus määritelty. Tuotteen tavoitteena on kannustaa aikuisia marfaanikkoja liikkumaan, kehittämään ja ylläpitämään toiminta- ja työkykyään. Tuotetta kehitettäessä kiinnitetään suurta huomiota sairauden tuomiin vaatimuksiin fyysisen kunnon harjoittamisesta. Marfan oireyhtymä aiheuttaa muutoksia luustossa, sydämessä, verisuonissa, silmissä sekä ihossa. Tuotteen tarkoituksena on kannustaa ja lisätä turvallista liikkumista, ohjata huolehtimaan omasta hyvinvoinnistaan sekä ohjata liikunnan avulla ylläpitämään työ- ja toimintakykyä. (Jämsä ym. 2000, 13 - 14.)

Tuotteistamisprosessissa erottuu viisi eri vaihetta, jotka etenevät kunkin palvelutuotteen mukaisesti: ongelmien tai kehittämistarpeiden tunnistaminen, ideavaihe, tuotteen luonnostelu, kehittäminen sekä viimeistely. Vaiheet toteutuvat prosessinomaisesti, osittain myös samanaikaisesti. (Jämsä ym. 2000, 28.) Opinnäytetyöprosessin tuotteistamisen etenemistä kuvaamme kuviossa 1.

**OPINNÄYTETYÖN AIHEEN NIMEÄMINEN
TOUKOKUU 2008**



**AINEISTON HANKINTA
KESÄ- SYKSY 2008**



**IDEOINTI
SYKSY 2008**



**OPPAAN LUONNOSTELU
JOULUKUU 2008**



**OPPAAN KOKEILU/TESTAUS
TAMMI-HELMIKUU 2009**



**OPPAAN VIIMEISTELY
MAALISKUU 2009**



**ONT ESITYS
HUHTIKUU 2009**



**TUOTE VALMIINA/ OPAS
TOUKOKUU 2009**

Kuvio 1. Opinnäytetyöprosessin eteneminen

3.1 Kehittämistarpeen tunnistaminen

Omassa työssämme fysioterapeuttina olemme kohdanneet marfaanikkoja, jotka ovat olleet kuntoutuksessa tai harvinaisten vammaryhmien pienryhmätapaamisissa. Usein he ovat kysyneet käytännön vinkkejä miten hoitaa omaa fyysistä kuntoaan. Näiden tapaamisten jälkeen on tullut tarve syventää tietämystä harvinaisen sairausryhmän fyysisen kunnon harjoittamisesta. Opinnäytetyö mahdollistaa tiedon hyödyntämisen omissa työyhteisöissämme Reumasäätiön sairaalassa ja Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskuksessa. Opinnäytetyö antaa mahdollisuuden jakaa tietoa fysioterapeuttien ja muiden ammattiryhmien kesken monialaisesti. Opinnäytetyö syventää tekijöiden teoretietoja harvinaisesta sairaudesta ja antaa mahdollisuuden hyödyntää omaa ammattitaitoa marfaanikoiden tuki- ja liikuntaelinongelmissa ja fyysisen kunnon harjoittamisessa.

Valmiina olevien tietojen tarkastelussa olemme havainneet, että jo olemassa oleva tieto ei vastaa kohderyhmän tarvetta omatoimisen fyysisen kunnon harjoittamisen osalta. Ongelman ratkaisemisessa on tavoitteena käytössä olevan tuotteen kehittäminen ja parantaminen, jolloin lopputuloksena voi olla täysin uuden tuotteen syntyminen. (Jämsä ym. 2000, 29 - 31.)

Meidän yhteistyökumppanimme on Harvinaiset - yksikkö, jolle luovutamme työme. Harvinaisten tuki- ja liikuntaelinvammaryhmien osaamis- ja tukikeskus eli Harvinaiset - yksikkö sijaitsee Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskuksessa. Tämän yksikön toiminta on suunnattu henkilöille, joilla on harvinainen sairaus tai vamma sekä heidän perheilleen ja läheisilleen. Yksikön toimintaan kuuluu myös tiedon jakaminen henkilöille, jotka työssään kohtaavat harvinaisiin vammaryhmiin kuuluvia henkilöitä. Invalidiliiton julkaisusarjaan kuuluvat opassarjat saivat jatkoa kun Harvinaiset - yksikkö julkaisi Marfan -oireyhtymästä oppaan vuonna 2004. Uudistettu painos on vuodelta 2008. Tuottamamme opas fyysisen kunnon omatoimisen harjoittamiseen täydentää nykyistä opas-sarjaa.

3.2 Aineiston hankinta ja analysointi

Alkuperäistutkimusten pohjalta tehdyssä kirjallisuuskatsauksessa ja asiasisällössä olemme pyrkineet käyttämään mahdollisimman tuoretta aineistoa 2000 luvulta. Muutamia teoksia ovat 1990-luvun loppupuolelta, koska uudempiä ei ole käytettävissä. Rajaamme aineiston hankinnan koskemaan aikuisia marfaanikkoja, koska lapsilla ja nuorilla kasvun ja kehityksen myötä tulee paljon erilaisia muutoksia.

Tiedonhankinnassa olemme käyttäneet Reumasäätiön sairaalan tieteellistä kirjastoa, LAMK:n tietokeskuksen palveluita, harvinaiset yksikön materiaalia ja olemassa olevia luentolyhennelmiä sekä internetin tietokantoja: PubMed, Ovid, EBSCO, PEDro. Marfan-yhdistyksen internet sivuilta sekä muiden maiden yhdistysten sivuilta haimme myös tietoa. Asiasanoina käytimme esimerkiksi marfan, marfan syndrome ja physical activity.

Marfan oireyhtymästä on olemassa paljon tietoa ja tutkimuksia. Suurin osa tutkimuksista on englanninkielisiä. Varsinaisesta fyysisen kunnon harjoittamisesta on vähän tutkittua tietoa. Fyysiseen kuormittumiseen haimme tietoa myös periytyvien sydänsairauksien tutkimuksista.

3.3 Ideointi

Oppaan on tarkoitus olla lyhyt ja helposti luettava, jossa on selkeät kuvat, lyhyet ja täsmälliset selitykset ja ohjeet. Tausta-aineistona olemme käyttäneet ammatillisia tutkimuksia, kirjallisuutta ja omaa kokemustamme. Oppaan harjoitteissa olemme hyödyntäneet omaa fysioterapeutin ammattitaitoamme. Oppaan ulkoasun suunnittelussa olemme tutustuneet erilaisiin olemassa oleviin oppaisiin. Oppaan kehittämisessä hyödynnämme työssämme tapaamiemme marfaanikkojen toiveita ja vinkkejä. Yhdessä marfaanikkojen kanssa olemme valinneet niistä sellaisia elementtejä, jotka tekevät oppaasta luettavan ja selkeän.

Ideointivaihe ei ollut kovin pitkä, koska meillä oli selkeä käsitys tulevan oppaan pääsisällöistä. Olemme työssämme saaneet marfaanikoilta tietoa, että fyysisen kunnan harjoittamiseen ei ole valmiita ohjeita olemassa. Erilaisia ratkaisuvaihtoehtoja olemme hakeneet keräämällä palautetta ja tietoja sekä marfaanikoilta että muilta asiantuntijaryhmiltä. (Jämsä ym. 2000, 35.)

Opas on tarkoitus tehdä PDF- tiedostona, tiedoston tekemisessä hyödynnämme tietotekniikan opintojamme ja osaamista. Harvinaiset - yksiköltä saamme apua oppaan lopullisessa toteutuksessa, painatuksessa ja ulkoasussa.

3.4 Luonnostelu

Tuotteen luonnostelu käynnistyi, kun tutustuimme erilaisiin oppaisiin ja teimme päätöksen oman tuotteen sisällöstä. Tuotteen sisällön analyysissa käytimme apuna kirjallisuutta, fysioterapeutin ammattitaitoa ja kohderyhmän tarpeita ja toiveita. Laadunvarmistamiseksi käytimme marfan oireyhtymään perehtyneitä asiantuntijoita. (Jämsä ym. 2000, 43.)

Oppaiden ja ohjekirjojen laatimisessa on huomioitava, että rakenne, sanasto, tyyli ja ulkoasu vastaavat asiakokonaisuutta. Ammattikielen sanontoja kannattaa välttää. Ohjeiden laatimisessa on hyvä käyttää selkeätä ja ymmärrettävää kieltä. Viestinnässä tulee huomioida positiivinen ote, joka antaa lukijalle mahdollisuuden tehdä omia valintoja. (Niemi, Nietosvuori & Virikko 2006, 107, 292, 298.)

Tuotteeseen on tarkoitus tehdä lyhyt katsaus marfanin taudinkuvaan ja sen aiheuttamiin erityispiirteisiin. Päähuomio kiinnittyy marfanin aiheuttamiin muutoksiin fyysisen kunnan harjoittamisen kannalta tärkeissä elinjärjestelmissä.

Oppaan lähtökohtana on kannustaa marfaanikkoja rohkaistumaan fyysisen kunnan ylläpitämiseen ja kehittämiseen sekä antaa neuvoja ja ohjeita kuinka toteuttaa oma toimista harjoittelua turvallisesti. Laajamittaisen tarkastelun eri liikuntamuodoista jätämme pois.

Oppaaseen tulee esimerkkeinä muutamia suositeltavia lajeja, joita marfaanikko voi turvallisesti tehdä fyysisen kunnon ylläpitämiseksi ja parantamiseksi. Marfan oireyhtymän erityispiirteiden pohjalta laadimme muutamia harjoitusliikkeitä, joita jokainen voi kotona turvallisesti tehdä. Ohjeet kuvattiin selkeinä valokuvina, jotka sisältävät lyhyen ohjeen liikkeen suorittamisesta. Tärkeitä huomioitavia asioita ovat yliliikkuvuus, keskivartalon lihashallinta, tasapaino, jalkojen heikentynyt verenkierto ja rentoutuminen.

Yhteistyökumppanin kanssa käydyissä keskusteluissa tammikuun alussa 2009 on sovittu että oppaasta tehdään myös painoversio PDF - tiedoston lisäksi. Tarkoitus olisi että luovutamme oppaan sisällön Harvinaiset - yksikköön, joka tekee siitä painetun tuotteen ja vastaa kustannuksista. Oppaan ulkoasu tulee olemaan nykyisten Harvinaiset -oppaiden mukainen.

3.5 Kehittäminen

Luonnosteluvaiheen jälkeen rajasimme oppaan sisällön ja teimme ratkaisut oppaaseen tulevista asioista (Jämsä ym. 2000, 54). Pyrimme saamaan teoriaosuudesta lyhyen ja ytimekkään. Harjoiteosiossa kiinnitimme huomion kuvien ja tekstin selkeyteen, jotta liikkeet ovat helposti ymmärrettäviä. Kuvasimme harjoitukset kotiolosuhteissa, ilman erikoisia välineitä, jolloin jokaisen on helppo toteuttaa harjoitukset käytännössä. Teimme koeversion oppaasta, jonka lähetimme luettavaksi marfaanikoille, alan asiantuntijoille ja yhteistyökumppaneille. Oppaan mukaan liitimme saatekirjeen (liite 1), jossa kyselimme mielipiteitä oppaan ulkoasusta, sisällöstä ja harjoiteosiosista. Saamiemme palautteiden pohjalta kehitimme tuotetta ja teimme tarvittavia muutoksia.

3.6 Viimeistely

Tuotteen viimeistelyvaiheessa on hyvä käyttää koeversiosta saatuja palautteita ja arviointeja apuna. Viimeistely sisältää yksityiskohtien tarkentamista saatujen palautteiden pohjalta. Ennen lopullista tuotetta neuvottelemme yhteistyökumppanin kanssa lopullisesta ulkoasusta ja muista oppaaseen tulevista asioista. (Jämsä ym. 2000, 80.)

Palautetta saimme marfan oireyhtymää sairastavilta, fysiatriltä, oireyhtymään perehtyneeltä sydänlääkäriltä ja dosentti Ilkka Kaitilalta. Hänen tietonsa tämän aiheen parissa on kansainvälisesti tunnettu. Hän on perustanut asiantuntijalääkäriryhmän, National Medical Board for Marfan syndrome, jossa hän aktiivisesti toimii. Ryhmän tehtävänä on toimia konsultteina lääkäreille, jotka hoitavat marfan oireyhtymää sairastavia henkilöitä. Ryhmä tekee hyvin kiinteästi työtä Marfan yhdistyksen kanssa koskien tutkimusta, hoitoa ja kuntoutusta. Teimme opintomatkan Helsinkiin ja tapasimme dosentti Ilkka Kaitilan henkilökohtaisesti. Häneltä saimme varmenusta oppaan teoreettiseen viitekehykseen ja tarkennusta oppaan asiasisältöön.

4 TIETOA FYSIOTERAPEUTEILLE MARFAN OIREYHTYMÄSTÄ

Marfan oireyhtymä on perinnöllinen sidekudoksen häiriö, josta johtuen sidekudos on normaalia hauraampaa ja venyvämpää. Ihmisen elimistössä on sidekudosta kaikissa elimissä, luustossa, nivelsiteissä, silmissä, sydämessä, verisuonissa, keuhkoissa ja aivoja sekä selkäydintä peittävässä säiekalvossa. (Jokinen ym. 2008b, 4.) Marfan oireyhtymän tunnusmerkkinä ovat pitkien luiden ylikasvuisuus sekä erilaiset luuston muutokset kuten selän ja selkärangan kierous, kananrinta sekä nivelten ylitaipuisuus. Silmän alueen ongelmia on linssin paikoiltaan siirtyminen, sydän- ja verisuonijärjestelmän ongelmia ovat aortan laajeneminen sekä sydämen hiippaläpän pullistuma. (Keane ym. 2008, 2802.) Oireyhtymän tyypillisiä piirteitä löytyy myös kasvojen ja leukojen luustosta, josta pitkäkasvoisuus sekä korkea ja kapea suulaki ovat yleisimmät (Waltimo-Siren 2007).

Marfan oireyhtymän syy löydettiin vasta 1990 – luvulla, jolloin suomalaiset tutkijat paikansivat marfan-perintötekijän kromosomiin 15. Pian sen jälkeen he tunnistivat sen FBN1-geeniksi. Myös muiden tutkimusryhmien samanaikaisesti saamat tulokset vahvistivat asian. (Ala-Kokko, Kuivaniemi & Palotie 2002, 416.) Muunnoksia tästä geenistä on löytynyt 300. Yleensä jokaisella perheenjäsenellä on oma perintötekijävirhe ja siten ilmenemismuotoja voi olla erilaisia. (Marfan-oireyhtymä 2008, 14.) Tiedetään, että muutoksia löytyy toisissakin geeneissä. Vuonna 2004 tutkijat löysivät uuden geenin, TGFBR2, jonka he paikansivat kromosomiin 3. Muutos tässä aiheuttaa myös marfan oireyhtymää. Tämä geeni osallistuu solujen toimintaan siten että se välittää tärkeä tietoa kasvutekijään. (Marfan-oireyhtymä 2008, 14; Waltimo- Sirén 2007.)

Marfan oireyhtymän diagnoosin tekeminen on usein ongelmallista ja haasteellista. Oireyhtymä koostuu useista erilaisista oireista ja löydöksistä, joiden syyt ovat kuitenkin samat. Monet asiantuntijat ovat olleet erimielisiä mitkä oireet ja löydökset kuuluvat sidekudossairauksien diagnostisiin kriteereihin. (Ala- Kokko ym. 2002, 402.) Marfan oireiston tunnistaminen vaikeutuu etenkin sen takia että oireet ja löydökset voivat vaihdella ja kehittyä oireyhtymää sairastavien välillä. Myös perheiden sekä perheenjäsenten välillä oireisto voi olla erilainen. Lisäksi on olemassa lukuisia muita sidekudossairauksia joilla on samantyyppisiä oireita kuin marfan oireyhtymää sairastavilla. (Jokinen ym. 2008b, 6.)

Marfan oireyhtymä esiintyy ympäri maailman riippumatta sukupuolesta tai maanosasta (Ho, Tran & Bektas 2005, 1978). Suomessa esiintyvyys on noin 50 - 100:1 000 000 ja oireyhtymää sairastavia on noin 250 - 500 henkilöä (Marfan-oireyhtymä 2008, 5). Kääriäisen (2004, 58) mukaan esiintyvyys on yli 1:16 000.

Marfan oireyhtymä kuuluu harvinaiseen vamma- tai sairausryhmään. Kun kyseessä on harvinainen vamma tai sairaus niin esiintyvyys on enintään sadalla ihmisellä miljoonasta. Vammaryhmiä, joihin kuuluu alle 500 henkilöä, kutsutaan Suomessa harvinaisiksi.

Marfan-oireyhtymän taudinmäärityksen kriteereistä on sovittu kansainvälisesti vuonna 1996 (Ala-Kokko ym. 2002, 415). Sukuhistorian tiedot, lääkärin tarkas-

tuksessa esiin tulleet löydökset ja oireet, tutkimustulokset laboratoriosta, ultraäänistä sekä röntgenistä ovat perusteena taudinmäärityksessä. Nämä soveltuvat hyvin aikuisten taudin määrittämiseen. Sovittujen perusteiden ja kriteerien käyttäminen lasten taudin määrittämiseen ei onnistu, koska oireet ovat harvoin tunnistettavissa vielä vastasyntyneellä lapsella. (Jokinen 2008b, 6.) Liite 2.

Jos sairaus on suvussa ensimmäinen, vaaditaan luusto-oireiden lisäksi oireita kahdessa muussa kudoksessa. Luusto-oireiden lisäksi tyypillisimmät oireet esiintyvät verisuonistossa sekä silmissä. Mikäli suvussa on jo marfan oireyhtymää riittää diagnoosin saamiseksi muutokset kahdessa kudoksessa, josta toinen on oltava pääkriteeriryhmästä. (Ala- Kokko ym. 2002, 415.)

4.1 Sydän- ja verisuoniston huomioitavat muutokset

Vakavimmat ongelmat ja merkittävimmät elinikään vaikuttavat seikat liittyvät sydän- ja verisuonijärjestelmään (Marfan- oireyhtymä 2008, 5; Keane ym. 2008, 2802). Marfania sairastavien henkeä uhkaavana tekijänä on verisuoniston ja sydämen kudosten heikkous. Aortan tyven aneurysma (laajentuma) tai läppävuodon aiheuttama sydämen vajaatoiminta ovat tavallisimpia ongelmia. (Ala- Kokko ym. 2002, 415 – 416.)

Marfaanikoilla esiintyy yleisesti sydämen läppien ongelmia. Sydämen läpät ovat pieniä kudosluskoja, jotka ohjaavat veren virtausta oikeaan suuntaan. Marfan- oireyhtymässä läppäpurjeiden ja niiden tukirakenteiden koostumus voi olla epänormaali. Sydämen läppiin tulee marfaanikoilla helposti vuotoja eli veri pääsee virtaamaan väärään suuntaan. Vähäiset läppävuodot sydän pystyy kompensoimaan. Läppävuodon lisääntyessä sydämen kompensoitomekanismit eivät ole riittäviä ja alkaa esiintyä hengästymistä, sydämen sykkeen epäsäännöllisyyttä ja fyysisen suorituskyvyn alentumista. (Marfan-oireyhtymä 2008, 10.)

Marfan oireyhtymä vaikuttaa aorttaan, sydämen suurimpaan valtimeen, joka vie verta pois sydämestä. Aortta lähtee sydämen vasemmasta kammioista (nouseva

aortta) ja sydäimestä poispäin edetessään aortta jakautuu suuriin valtimoihin, jotka kuljettavat happirikasta verta kudoksille. Aortan seinämä koostuu kolmesta osasta, ohuesta sisäkerroksesta, paksusta joustavasta keskikerroksesta ja vahvasta ulko-kerroksesta. Marfan oireyhtymää sairastavilla aortan keskimäinen kerros on tavallista heikompi. Aortan seinämään kohdistuu sydämen supistumisesta johtuva vaihteleva painorasitus, joka voi aiheuttaa aortan laajentumisen (dilataatio). (Marfan-oireyhtymä 2008, 10.)

Aortan laajentumisen seurauksena aorttaläpän läppäpurjeet eivät enää täysin sulje aorttaa, jolloin veri virtaa takaisin sydämeen sydämenlyöntien välillä. Sydämen vasen kammio joutuu työskentelemään enemmän pumpatakseen verta ja seurauksena alkaa esiintyä hengenahdistusta, rasituksen siedon heikentymistä, rytmihäiriöitä ja rintakipuja. Aortan laajenemisen eteneminen altistaa aortan sisäkerroksen repeytymiseen, joka on hengenvaarallinen tila ja vaatii välitöntä sairaalahoitoa. (Jokinen ym. 2008a.) Katso kuvio 2.



Kuvio 2. Nousevan aortan aneurysma (repeytymä) magneettikuvassa (Raivio, Kaarna & Werkkala 2008, 4).

Verenpaineen seuranta ja hoito ovat ennaltaehkäisevää toimintaa, jotta aortan seinämään kohdistuvaa painetta saadaan alennettua. Tällä tavalla voidaan estää tai hidastaa aortan laajenemista. (Marfan-oireyhtymä 2008, 11.)

4.2 Tuki- ja liikuntaelimestön rakenteelliset muutokset

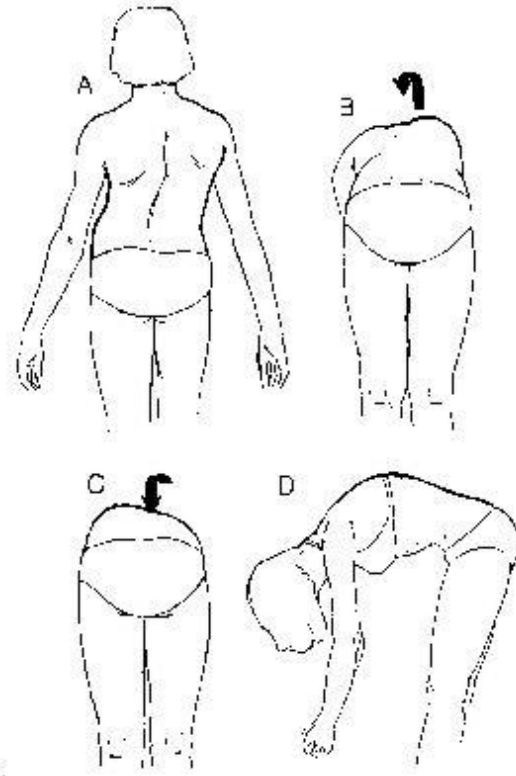
Tuki- ja liikuntaelimestö koostuu luustosta, nivelistä, nivelsiteistä, lihaksistosta ja siihen kuuluvista jänteistä ja lihaskalvoista. Luut nivelineen muodostavat kehon tukikehikon. Sen tehtäviin kuuluu suojata kehomme tärkeät sisäelimet. Lihakset kiinnittyvät luustoon ja lihassupistus lähentää niveliä suhteensa toisiin ja aikaansaa liikkeen. Noin 45 % naisten ja 55 % miesten kehonpainosta muodostuu luustosta ja lihaksistosta. Tämä mahdollistaa pystyasennossa olemisen. (Nienstedt, Hänninen, Arstila & Björkqvist 2008, 104 - 105.)

Marfan-oireyhtymää sairastavilla on useita tuki- ja liikuntaelinten ongelmia. Näitä esiintyy niin luustossa, lihaksissa, nivelsiteissä kuin jänteissäkin. Tyypillisiä erityispiirteitä ovat pitkät raajat, sormet ja varpaat. Nivelet ovat yleensä yliliikkuvia. (Marfan-oireyhtymä 2008, 5.)

Rintakehän muutoksia tavataan arviolta noin 66 %:lla Marfan-oireyhtymää sairastavista. Rintakehä voi olla epäsymmetrinen, johtuen kylkiluiden liiallisesta pitkittäisestä kasvusta. Muutosta, jossa rintalasta työntyy ulos, kutsutaan linnunrinnaksi (pectus carinatum). Kun rintalasta painautuu sisäänpäin, muutos ilmenee kuopparintana (pectus excavatum). Tilannetta pahentaa, jos selkärangassa on muutoksia, kuten skolioosia (kieroselkäisyys) tai liiallista kyfoosia (köyryselkäisyys). Näillä muutoksilla on vaikutusta keuhkojen toimintaan. Keuhkojen kokonaistilavuus, toiminnallinen tilavuus sekä pakotettu uloshengityksen tilavuus heikkenevät. (Giampietro, Raggio & Davis 2002, 37.)

Selkärangan muutokset ovat hyvin tavallisia. Arvioilta noin 62 %:lla marfaanikoista on kieroselkäisyyttä eli skolioosia. Katso kuvio 3. Skolioosia esiintyy yhtä paljon naisilla ja miehillä. Eniten muutoksia selkärangan asennossa tapahtuu, jos kasvu on

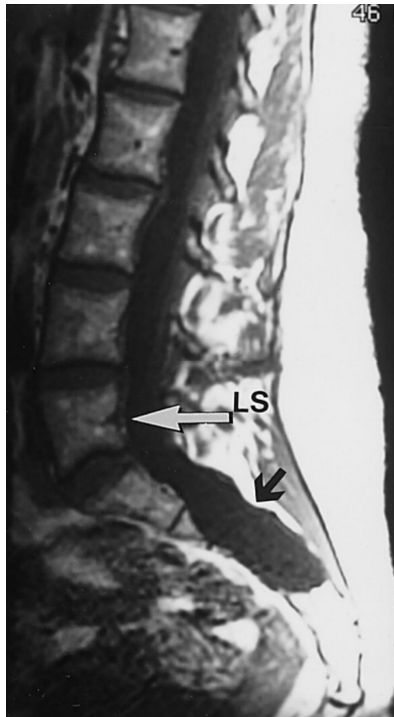
hyvin nopeaa. Muita syitä ovat sidekudosten tukirakenteiden väljyys sekä lihaksiston epätasapaino. (Giampietro ym. 2002, 37.) Kiputuntemukset ovat yleisiä aikuisilla, joilla on selkärangamuutoksia (Dean 2007, 730).



Kuvio 3. A. Takaa katsottuna selkärangassa kiertymää. B ja C: Eteentaivutuksessa paljastuu rintakehän epäsymmetria. D: Sivusta kuvattuna yläselässä on korostunut kyfoosi ja alaselässä suoristunut lordoosi. (Marfan-oireyhtymä 2008, 6.)

Erityisen tärkeää on seurata selkärangamuutosten kehittymistä nuorilla. Jos selkärangan skolioosi pysyy alle 20 asteessa, niin ennuste on yleensä hyvä ja skolioosi harvoin pahenee. Nopean kasvun aikana tapahtuvat suurimmat muutokset, jos skolioosi on 20 - 40 astetta. Isommat asteluvut ennustavat aina lisääntyneitä muutoksia. Selkärangan lievien virheasentojen hoitomuotona suositetaan aktiivista lihasten harjoittamista ja vahvistamista. Suuremmissa muutoksissa tukiliivin käyttö on suositeltavaa. Leikkaushoidon tarve mietitään hyvin tarkasti, mutta se on aiheellista, jos selkärangan skolioosi kasvaa yli 40 astetta. (Mononen 2000; Dean 2007, 730 - 731.)

Yksi Marfan oireyhtymän pääkriteereistä on keskushermoston alueella kovakalvon laajentuminen eli duuran ekstaasi. Kovakalvo ympäröi keskushermostoa eli aivoja ja selkäydintä. Laajentuma ilmenee erityisesti lannerangan alaosassa (L5-S1), missä paine on suuri. Jokinen ym. (2008b) raportoivat esiintyvyyden olevan 70 - 95 prosentilla marfaanikoista. Deanin artikkelissa todetaan, että nykyaikaisemmat radiologiset menetelmät pystyvät tarkemmin määrittelemään kovakalvon laajentumista. Magneettikuvauksissa on todettu esiintyvyyden olevan 95 prosenttia. (Dean 2007, 731; Jokinen ym. 2008b, 5.) Kuviossa 4 näkyy duuran ekstaasi.



Kuvio 4. Duuran ekstaasi. Kuvassa näkyy miten kovakalvon laajeneminen alkaa L5-S1 tasolla ja laajentuma kasvaa ristiluun etu- ja takaosassa. Nikamien rakenteessa näkyy muutoksia myös lannenikamien takaosissa. (Ho, Hadley, Jain & Francomano 2002, 768.)

Lievät laajentumat ovat yleensä oireettomia, suurimmat laajentumat voivat aiheuttaa paikallista kipua selän alueella, säteilykipua pakaraan ja alaraajoihin hermojuuren jäädessään puristukseen, myös pääsärkyoireita voi esiintyä. Oireet lisääntyvät veto- ja venytysmekanismista. Syitä kovakalvon laajentumiselle on haettu fibrilliinin

puutteesta sidekudoksessa, jolloin kovakalvo olisi heikompi ja alttiimpi venytykselle. (Marfan-oireyhtymä 2008, 7; Giampietro ym. 2002, 37; Ho ym. 2005, 1980.) Joskus oireina voivat olla edellä mainittujen oireiden lisäksi alaraajojen lihasheikkous sekä rakon ja suolen toiminnan häiriöt (Jokinen ym. 2008b, 5).

Ahn ym. (2000) löysivät omassa tutkimuksessaan yhteyden alaselkäkivun ja kovakalvon laajentumisen välillä 76 %:lla marfaanikoista. Samassa raportissa havaittiin 41 prosentilla kovakalvon laajentuma mutta ei selkäkipua. Vielä on epäselvää mikä muutos aiheuttaa kipuja. Marfaanikot, joilla on selkärangahalkio (spina bifida) on vähemmän kipuja johtuen ilmeisesti muutoksista selkärangassa. Laajentuman ollessa pikkulantioon päin (anterior sacral meningocele) kipuja oli noin puolella tutkituista. Alaselän ja lantion alueen kiputilat sekä päänsärky lisääntyivät erityisesti vatsamakuulla ollessa. (Ahn, Sponseller, Ahn, Nallamshetty, Kuszyk & Zinreich 2000, 1566 – 1567.)

Migreenin on epäilty olevan yksi toissijainen oire kovakalvon laajentumiselle. Knudsen ym. tekemässä tutkimuksessa 63 prosenttia mukana olleista kärsi migreenistä. Tutkimuksessa miehillä ja naisilla oli yhtä suuri esiintyvyys, kun taas normaaliväestössä esiintyvyys naisilla on suurempi miehiin verrattuna. He päätyivät siihen johtopäätökseen, että yksi migreenin syy olisi kovakalvon laajentuminen. (Knudsen & Russell 2006, 285.)

Muita selkärangan muutoksia voi olla selkänikamatasolla. Giampietron ym. (2002) artikkelissa tutkijat ovat löytäneet tutkimuksissaan nikaman siirtymiä, selkänikamien rakenteissa poikkeavaa kaarevuutta sekä poikkihaarakkeiden välisissä etäisyyksissä muutoksia (transverse process distance). Myös muitakin muutoksia nikama-kaaren etuosassa (pedicle widths and laminar thickness) on havaittu. Tutkijat ovat raportoineet muutoksista kaula- ja lannerangassa. Tutkimuksessa tutkittiin 104 potilasta röntgenkuvien perusteella. Kaulanikamissa löytyi taaksepäin kaarevuutta (focal kyphosis) pienellä alueella 16 %:lla tutkimuksessa mukana olleista. Kaularangan ensimmäisen ja toisen nikaman välistä liukuma löytyi 54 %:lla tutkituista. (Giampietro ym. 2002, 37.)

Marfaanikoilla esiintyy lonkan alueen muutoksia (protusio acetabuli), joissa lonkkaluunmalja syvenee ja painautuu normaalia syvemmälle. Muutoksia löydetään usein vasta siinä vaiheessa kun lonkkaoireita kuten kipuilua, arastelua, jäykkyyttä alkaa esiintyä. Lopputuloksena syntyy kulumamuutoksia. (Van De Velde, Fillman & Yandow 2006, 639 - 641.) Giampietron ym. (2002, 38) artikkelissa tutkijat löysivät muutoksia marfaanikoiden lonkissa 31 %:lla tutkituista. Sponseller ym.(2006) tekemässä tutkimuksessa selvitettiin miten lonkan alueen muutokset etenevät iän mukaan. Heidän tutkimuksessaan lonkkamaljakon syventymistä löytyi noin kolmasosalla tutkimuksessa mukana olleista. He päätyivät siihen johtopäätökseen, että suurimmat muutokset tapahtuvat ensimmäisten kahdenkymmenen elinvuoden aikana. Kasvupysähdyksen jälkeen ei enää havaittu suuria muutoksia lonkkamaljakon syvenemisessä. (Sponseller, Jones, Ahn, Erkula & Dietz 2006, 494.)

Tutkimuksissa on löydetty Marfan oireyhtymää sairastavilla alentunut luuston mineraalipitoisuus, jonka seurauksena on osteoporoosi (luukato). Erityisesti naisilla on suurentunut osteoporoosi riski vaihdevuosien jälkeen. Tutkijat ovat löytäneet muutoksia reisiluunkaulassa sekä lannerangassa. Näiden tutkimusten perusteella ei ole löydetty selkeää yhteyttä murtumien ja mineraalipitoisuuden välisestä yhteydestä. (Giampietro ym. 2002, 39.) Monet tutkijat ovat löytäneet muutoksia luuston mineraalipitoisuudessa. Yhdessä tutkimuksessa 21 %:lla aikuisista marfaanikoista oli alentunut luuntiheys (osteopenia) ja 26 %:lla oli osteoporoosia. Ei ole vielä tehty tutkimuksia miten ikääntyminen vaikuttaa luun tiheyteen ja onko marfaanikoilla lisääntynyt riski luunmurtumille myöhemmällä iällä. (Jones, Sponseller, Erkula, Sakai, Raminez, Dietz, Kost-Byerly, Bridwell & Sandell 2007, 416 - 417.)

4.3 Nivelten yliliikkuvuus

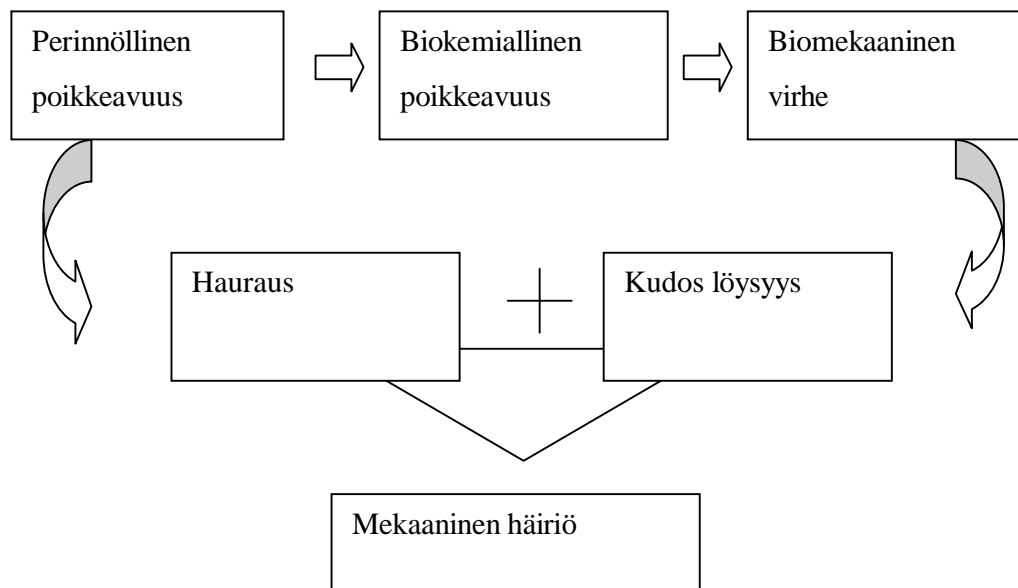
Marfan oireyhtymä kuuluu yliliikkuvuusoireyhtymään. Kun kyseessä on yliliikkuvuusoireyhtymä (hypermobiliteetti), nivelet liikkuvat normaalia liikkuvuutta enemmän, joka johtuu perinnöllisestä sidekudoksen muodostumisen häiriöstä. Näissä

häiriöissä sidekudoksen vetolujuus alenee ja hauraus lisääntyy. (Malfait, Hakim, De Paepe & Grahame 2006, 502.)

Noin 85 prosentilla lapsista ja nuorista (alle 18 vuotta) sekä aikuisista noin 56 prosentilla on nivelten yliikkuvuutta. Useat heistä kärsivät kivuista ja nivel- ja lihassäryistä. Myös nivelsidevammat ovat yleisiä. (Dean 2007, 731.)

Yliikkuvuus on yleinen piirre kaikille perinnöllisille sidekudos sairauksille. Sidekudokset toimivat kaikissa elimissä ja ovat mukana kehityksen kaikissa vaiheissa. Sidekudos toimii kehon tukirakenteena. FBN1-geeni sisältää tarkkaa tietoa fibrilliini nimisestä valkuaisaineesta. Fibrilliini on sidekudoksen valkuaisaine, joka tekee sidekudoksesta kestävä. Fibrilliinin ainerakenne muuttuu jos geenissä on muunnelma. Virhe johtaa siihen että sidekudos muuttuu hauraammaksi ja venyvämmäksi. Tätä ainetta on havaittu olevan vähemmän marfan oireyhtymää sairastavan ihossa ja sidekudossoluissa. (Ala-Kokko ym. 2002, 416.) Tästä johtuen ihossa näkyy ihojuovia (strioja), joita esiintyy yleisemmin reisien, alavatsan, alaselän ja olkavarsien alueella (Jokinen ym. 2008a).

Geneettiset häiriöt vahingoittavat perintötekijöitä, joiden tehtävänä on koodata eri sidekudosten rakennusaineet kuten kollageni, elastiini, tenascin ja fibrillin. Geneettiset poikkeamat näissä sidekudosten proteiineissa vahingoittavat rakennusosia vääristämällä niiden biokemiallisia järjestelmiä. Näin vetolujuus heikkenee, joka johtaa kudoslöysyyteen, haurastumiseen ja ennen kaikkea mekaaniseen häiriöön. (Keer & Grahame 2003, 15.) Tämä ilmiö on kuvattuna kuviossa 5.



Kuvio 5. Patofysiologia, joka on taustalla kaikissa perinnöllisissä sidekudossairauksissa (Keer ym. 2003, 16).

Yli liikkuvuus vaikuttaa liikuntaelimestön toimintaan erityisesti niissä nivelissä, joiden pääasiallisena tehtävänä on kantaa painoa sekä tukea liikettä. Suurinta painoa kantavat lanneselkä sekä alaraajat, ylävartalon osalta hartia-seutu kantaa päätä ja saa tukea olkanivelistä. (Suni 2005, 39.)

Marfaanikkojen alaraajoissa tyypilliset löydökset ovat jalkaterän alueella. Lattajalkaisuus kuuluu pääkriteeriryhmään. Tutkijat ovat löytäneet noin neljännesosalla tämän alueen ongelmia. Syynä tähän oletetaan olevan nivelsiteiden löysyys, joka johtaa siihen että poikittainen ja pitkittäinen jalan kaari pettävät. Seistessä kehon paino jakautuu tasaisesti jalkapohjien alueelle. (Giampietro ym. 2002, 39.)

Jalkaterä muodostuu lukuisista eri luista. Näitä luita ovat tukemassa osin nivelsiteet sekä niiden muodostamat jalankaaret. Vahvat nivelsiderakenteet tukevat kaarijärjestelmää passiivisesti jalkapohjan alla. Kaarien tehtävä on joustaa alustan sekä kuormituksen mukaisesti. Kaarijärjestelmää tukevat aktiivisesti varpaiden, jalkaterän sekä pohjeluulihakset. Koko jalkaterän alueen luusto, lihakset ja nivelsiteet ovat toiminnallisesti hyvin kiinteästi yhteistyössä. Pienikin muutos jalkaterän alueella

heikentää koordinaatiota ja alaraajojen linjauksia. Liikeketjun kautta kuormittuminen muuttuu ja välittyy koko kehoon, niveliin ja lihaksistoon. (Saarikoski 2004a, 52; Ahonen 2004, 78 - 79.)

Alaraajojen linjauksen parantamiseksi ja riittävän tuen saamiseksi päädytään usein tukipohjallishoitoon. Tukipohjallishoidon jälkeen on pyrittävä parantamaan lihastasapainoa ja lihasten vahvistaminen kuuluu hyvin oleellisena osana tukitoimenpiteisiin. Hyvin vaikeissa tapauksissa joudutaan turvautumaan leikkauksiin. Hyvän tuen saamiseksi tukevien kenkien hankkiminen on suositeltavaa. (Joensuu & Liukkonen 2004, 561.)

Polvien yliojennus on marfaanikoille tyypillinen oire (Marfan-oireyhtymä 2008, 6). Polvien yliliikkuvuudesta puhutaan kun ojennus ylittää viisi astetta (Virrantaus & Saarikoski 2004, 236). Polvien takana olevat pehmytkudosrakenteet ovat löystyneet ja sallivat liian suuren liikkuvuuden, jolloin polvesta tulee epävakaata. Painopiste siirtyy ja aiheuttaa kompensatiota kehon ylemmissä osissa. (Saarikoski 2004b, 205- 207.) Yliliikkuvuuden seurauksena myös polven eturistiside sekä polven nivelkapselin takaosa rasittuvat (Virrantaus & Saarikoski 2004, 236).

Yläraajoissa tyypillisiä oireita ovat sormien ja peukaloiden yliliikkuvuus. Hoikasormisuutta (arachnodactyly) on syytä epäillä jos peukalo, koukistuessaan kämmenen poikki, ylettyy yli viidennen kämmenluun. Toinen oire on kun tartutaan kädellä ranteesta kiinni niin peukalo ja pikkusormi ylettyvät toistensa ohi. Nämä muutokset näkyvät kuviossa 6. Vaikkakin nivelet ovat yliliikkuvia, niin usein nähdään kyynärpäissä rajoittunut ojennusliike. (Marfan-oireyhtymä 2008, 6; Van De Velde ym. 2006, 640 – 641.)



Kuvio 6. (a) Peukalo kääntyy poikittain ja ylettyy yli viidennen kämmenluun. (b) Ranteesta kiinni tarttuessa peukalo ja pikkusormi ylettyvät toistensa ohi. (Dean 2007, 731.)

Grahame & Hakim (2008, 108) julkaisemassa artikkelissa on tutkittu ylikuormituksen vaikutusta luunmassaan. Tutkimuksessa testiryhmän henkilöillä oli alhaisempia luun mineraalipitoisuuksia kuin kontrolliryhmän henkilöiden reisiluussa. Matala luunmassa löytyi useammin potilailla joilla oli ylikuormitusta. He tulivat siihen tulokseen, että ylikuormitus lisää riskiä luunmassan vähenemiselle. Kuormittamattomuuden vaikutuksesta luunmassan vähenemiselle marfaanikoilla ei ole vielä riittävästi tutkimustietoa.

Ylikuormitus näkyy myös leukanivelten toimintahäiriönä sekä kasvojen ja purentalihasten alueen kiputilojana. Belgiassa 2005 tehdystä tutkimuksesta oli mukana marfaanikkoja ja Ehlers-Danlos-oireyhtymä sairastavia. Molempien sairausryhmien yhtenä ongelmana on ylikuormitus. Tutkituista 70 % :lla oli kasvojen alueella ongelmia, mutta vain osa heistä oli hakeutunut hoitoon. Yleisimmät oireet olivat purentalihasten kiputilat sekä leukanivelten kipu ja toimintahäiriöt. (Waltimo-Sirén 2007.)

5 OMATOIMINEN FYYSISEN KUNNON HARJOITTAMINEN

Fyysinen aktiivisuus tarkoittaa luurankolihasen tuottamaa kehon tai sen osan liikettä, jonka suorittamisessa tarvitaan energiaa. Fyysinen aktiivisuus, joka on suunnit-

niteltu, jäsenelty ja toistuvasti suoritettavaa määritellään harjoitteluksi. Harjoittelun tarkoituksena on parantaa ja ylläpitää fyysistä suorituskyykyä. Fyysiseen suorituskyykyyn kuuluvat sydämen- ja verenkiertoelimistön suorituskyyky, lihasvoima, liikkuvuus ja motorinen taito. (Talvitie, Karppi & Mansikkamäki 2006, 194.)

Hengitys- ja verenkiertoelimistön suorituskyykyä parantaa tai ylläpitää sellainen fyysinen aktiivisuus, joka lisää hapen kuljetusta lihaksiin ja hapen käyttöä lihaksissa. Sydän- ja verenkiertoelimistön harjoittamisen yhteydessä puhutaan aerobisesta ja anaerobisesta harjoittelusta. Aerobinen harjoittelu on kyseessä silloin, kun elimistö saa tarvitsemansa hapen hengitys- ja verenkiertoelimistön toiminnan kautta. Anaerobisessa harjoittelussa lihakset taas käyttävät elimistöön varastoitunutta happea. (Talvitie ym. 2006, 197.)

Terveysliikunnaksi sanotaan kaikkea sitä fyysistä aktiivisuutta, joka tehokkaasti ja turvallisesti parantaa terveyskuntoa tai ylläpitää hyvää terveyskuntoa. Terveyskunto pitää sisällään niitä fyysisen kunnan tekijöitä, joilla on yhteyksiä terveyteen ja fyysiseen toimintakyykyyn. Terveysliikunnan tavoitteena on hyvä terveys ja fyysinen toimintakyyky. (Fogelholm & Oja 2005, 77 - 79.)

UKK-instituutti on kehittänyt liikuntapiirakkamallin hahmottamaan terveysliikuntasuosituksia liikuntaneuvontaa varten. Liikuntapiirakkamalli on jaettu kahteen puolikkaaseen. Piirakan alaosa kuvaa perusliikkumista, joka tarkoittaa jokapäiväisiä askareitamme, kuten kävely kauppaan tai portaiden käyttäminen hissien sijaan. Piirakan yläosa kuvaa täsmäliikuntaa, joka tarkoittaa terveyskunnan eri osien alueiden (hengitys- ja verenkiertoelimistön kunto, motorinen kunto ja liikehallinta, tuki- ja liikuntaelimistön kunto) täsmällistä kehittämistä. (Fogelholm ym. 2005, 77 - 79.)

Työssämme käytämme UKK-instituutin liikuntapiirakkaa (kuvio 7) pohjana fyysisen kunnan harjoittamiselle, jota olemme soveltaneet marfaanikoille. Liikuntapiirakkaa voidaan muuntaa vastaamaan harjoittelijan yksilöllisiä tarpeita. Terveysliikuntasuosituksissa päivän liikunta annoksen voi pilkkoa useampaan lyhyeen harjoit-

tukseen, jolloin kuormitus pysyy alhaisemmalla tasolla. Terveysliikunnan suosituk-
sena on ottaa vähintään puolet piirakasta. (Fogelholm ym. 2005, 79.)



Kuvio 7. UKK-instituutin liikuntapiirakka (www.ukkinstituutti.fi)

Marfaanikon on suositeltavaa keskittyä piirakkamallin mukaan arki- ja hyötyliikuntaan sekä liikehallintaan ja lihaskuntoon. Yhdistämällä nämä molemmat suositukset saavutetaan paras hyöty. Kestävyysliikunnan annostelussa tulee muistaa huomioida syketaaso ja oma rasittuminen. Liikuntalajeja, joissa verenpaine voi yhtäkkiä nousta on vältettävä.

Lihaskunto ja liikkeiden hallintakyky ovat fyysisen toimintakyvyn tärkeitä osia-
alueita. Liikehallintakyky vaatii aistitoimintojen, hermoston ja lihaksiston yhteistyö-

tä, jotta tarkoituksenmukainen liike saadaan aikaiseksi. Häiriötä ja muutoksia tähän järjestämään aiheuttavat erilaiset kiputilat. (Suni 2005, 36 - 37.) Tasapaino tarkoittaa sensomotorista kykyä pitää asentoa yllä tai palauttaa keho haluttuun asentoon joko liikkeessä tai paikallaan ollessa. Tasapainon säätelyyn vaikuttavat sensoriset järjestelmät (näkö, tunto, vestibulaarinen järjestelmä), biomekaaniset tekijät, lihasvoiman käyttö sekä aivojen monet alueet. (Punakallio 2001, 101.)

Liikuntaelimistön harjoittamisessa on tärkeä kohdistaa harjoittelua niihin toiminnallisiin ongelmiin joita oireyhtymä aiheuttaa. Harjoittelun pitää olla monipuolista ja kehittää fyysisen kunnan kaikkia osa-alueita. Harjoittelun tulee olla yksilöllisesti suunniteltua ja ohjattua, jolloin tehokkuus ja motivoituminen harjoitteluun paranee. (Suni 2005, 42.) Harjoittelussa tulee huomioida sidekudosten hauraus ja nivelten yli liikkuvuus. Muutokset selkärangan – ja alaraajojen luisissa rakenteissa täytyy huomioida harjoittelua suunnitellessa ja toteuttaessa. Marfaanikon moninaisilla tuki- ja liikuntaelimistön ongelmilla on vaikutusta liikkumiseen. Pitkäraajaisuus, yleinen lihasheikkous sekä lonkkanivelten liikerajoitukset vaikeuttavat liikkeiden hallintaa, myös keskivartalolihavuus vaikuttaa siihen että liikkuminen ei ole niin sujuvaa. (Jokinen ym. 2008b, 5.)

5.1 Kestävyyden harjoittaminen

Kaitilan (2009) mukaan marfaanikon on suositeltavaa harrastaa rauhallista liikuntaa fyysisen kunnan ylläpitämiseksi. Mononen (2000) suosittelee huomioimaan sydän- ja verisuonimuutokset liikuntaa suunnitellessa. Keane ym. (2008) pitävät tärkeänä että marfaanikot harrastavat maltillista liikuntaa niin yleiskunnan harjoittamisen kuin psyykkisen hyvinvoinnin lisäämiseksi. He suosittelevat aikuisille marfaanikoille fyysistä aktiviteettiä joka on noin 50 % maksimaalisesta suorituksesta, jolloin syke pysyy alle 100 lyöntiä/ minuutti (edellyttää beetablokaadeja). (Keane ym. 2008, 2809 - 2810.) Dean suosittelee että marfaanikon tulisi harrastaa dynaamista matalatehoista fyysistä aktiviteettiä ja välttää korkeatehoisia staattisia harjoitteita ja kontaktilajeja. Näissä staattisissa lajeissa verenpaine voi yhtäkkiä nousta ja kuormittaa sydän- ja verenkiertoelimistöä liikaa. (Dean 2007, 731.)

Sydän- ja verenkiertoelimistön kuormittamisen kannalta suositeltavia lajeja ovat kävely, uinti, vesijuoksu ja pyöräily. Tärkeätä on löytää laji, josta saa positiivisia tunteita ja kokemuksia. (Mononen 2000; Keer ym. 2003, 118.)

National Marfan Foundation on laatinut listan suositeltavista liikuntalajeista ja liikunnan annostelusta marfaanikoille. Tämä suositus on esitetty taulukossa 1.

Taulukko 1. Liikuntasuositus potilaille, joilla on aortan laajentuma (Saeed ym. 2007, 105).

Suosittelavaa liikuntaa	Esimerkit	Vältä
Ei-kilpailullista dynaamista liikuntaa	Reipas kävely	Nopeat pysähdykset
Toistettavuus 3-4 kertaa viikossa	Vapaa-ajan pyöräily	Nopeat suunnanvaihdokset
Aerobinen aktiiviteetti noin 50 % max.	Hidas hölkkä	Törmäily pelaajaan/esineeseen
	Hidastempoista tennistä	Pinnistely / painonnosto
Matalat sykkeet	Kevyet irtopainot	Suuria vaihteluja ilmanpaineessa
Syke alle 110		Sukellusta
Syke alle 100, beetasalpaaja käytössä		

Jokaisen marfaanikon pitäisi oppia tunnistamaan erot fyysisen rasituksen tehossa ja määrässä. Kilpa-urheilua ei suositella, mutta kevyttä palloilua voi harrastaa, kun välttää törmäilyä ja ääriponnistuksia. Harjoittelussa on vältettävä työntämistä, punnertamista, voimakkaita vetoliikkeitä ja istumaan nousuna suoritettavaa vatsali-hasharjoitetta. (Milewicz, Dietz & Miller 2005, 153.)

Liikuntaharrastuksesta on aina syytä keskustella hoitavan lääkärin kanssa. Kilpaurheilu, kontaktilajit, painonnosto ja lajit, joissa yhteentörmäys on mahdollista, eivät ole suositeltavia rasittavuuden ja vammautumisen riskin takia. Aortan seinämään kohdistuu sydämen supistumisesta johtuva vaihteleva painorasitus, joka voi aiheuttaa aortan laajentumisen (dilataatio). Sellaiset lajit, jotka aiheuttavat voimakkaita painevaihteluja, kuten sukeltaminen ovat kiellettyjä. (Keane ym. 2008, 2809 - 2810.) Ei ole vielä tehty tutkimuksia, joissa olisi tutkittu miten liikuntaan asetetut

rajoitukset ennaltaehkäisevät nivel- ja nivelsidevammoja marfaanikoilla. Silti on syytä suosia lajeja, jotka eivät kuormita niveliä liikaa. (Dean 2007, 731.)

Liikunnan käypähoitosuosituksessa liikunnan vasta-aiheissa on kielletty voimakas intensiivinen kestävyys- ja voimaharjoittelu. Voimakkaassa kuormituksessa, kuten kilpaurheilu, mahdollisten sydänkomplikaatioiden riski lisääntyy huomattavasti. (www.kaypahoito.fi.)

5.2 Lihaskunnan ja liikehallinnan harjoittaminen

Lihaskuntoa harjoitettaessa on tärkeä ottaa huomioon harjoittelun täsmällisyys. Mitä toiminnallisempia harjoitukset ovat, sitä paremmin ne siirtyvät arkeen tukemaan. Lihaskunnan kehittyminen vaatii pitkäjänteistä työtä, mutta jo muutaman viikon harjoittelun jälkeen voi huomata kehittymistä. Tämä johtuu lihasten aktivoitumisesta hermo-lihasjärjestelmän kautta. Näkyvimmit muutokset tulevat näkyviin noin 6 - 8 viikon harjoittelun jälkeen. Motorisen oppimisen ja koordinaation kehittymisen harjoittamisessa suositetaan toistomääriä 20 - 40 kertaa, vastuksen ollessa 40 - 50 prosenttia 1 RM:stä (yhden toiston maksimimäärä). Kuormana voidaan käyttää omaa kehoa, vapaita painoja/ tai kuminauhaa, terapiapalloa, voimistelukeppiä ja tasapainovälineitä. Tasapainon harjoittaminen vaatii suorittajalta hyvää keskittymiskykyä ja toistoja on oltava riittävä määrä. Suositeltava toistomäärä on 20 - 40 kertaa/ harjoite. Tasapainoharjoitukset tulisi tehdä muita harjoituksia ennen, koska lihasväsymys heikentää liikehallintaa. (Suni 2005, 42 - 45.)

Harjoittaessa on tärkeä huomioida jokaisen marfaanikon yksilöllinen taso. Suorituksen aikana on kiinnitettävä huomiota siihen, että ohjattu harjoite menee oikein. Väsyminen aiheuttaa usein harjoituksen tason laskemisen, jonka takia on opittava kuuntelemaan omaa kehoaan. Näin keho oppii paremmin tehdyn harjoitteen. Kun halutaan parantaa lihaksen kestävyttä ja aktivoita hitaita soluja niin toistomääriä pitäisi olla paljon ja jännitys on pidettävä pitkään, vastuksen ollessa pieni. (Keerym. 2003, 118.)

Marfaanikon harjoittelussa suositellaan tehtäväksi dynaamista harjoittelua, koska se kuormittaa sydäntä vähemmän. Marfaanikon kannalta hengitys- ja verenkiertoelimistöä kuormittaessa suositetaan dynaamista lihastyötä (lihas lyhenee ja tuottaa liikkeen), koska siinä sydämen kuormitus on pienempää kuin isometrisessä/staattisessa (lihas tuottaa voiman, mutta lihaksen pituus ei muutu). Isometrinen lihastyö kuormittaa enemmän vasenta kammiota ja näin ollen aiheuttaa painetta juuri aortan eli sydäimestä lähtevän ison valtimon alueelle. Lihaskuntoharjoittelussa aerobinen kuormitus saadaan tekemällä harjoittelua pienellä vastuksella ja toistamalla liikettä esimerkiksi 8 - 15 kertaa. Toistojen välillä on hyvä käyttää pitkää palautumisaikaa, jos suoritus kestää 30 sekuntia, lepovaiheen tulee olla 60 sekuntia. (Talvitie ym. 2006, 402 – 403.)

Fyysisen harjoittelun tavoite henkilöille, joilla on yliliikkuvuutta, on edistää ja parantaa liikeaistia (proprioceptiikka), koordinaatiota ja asentoaistia sekä saada keskivartaloon hyvä hallinta ja voima. Keskivartaloa ja perifeerisiä niveliä vahvistavat harjoitteet yhdistettynä yleiskunnan harjoittamiseen ovat tärkeitä. Liikkuvuuden lisääminen niissä nivelissä, joissa liikkuvuus on alentunut, tulee huomioida tavoitteiden laatimisessa. Tavoitteena on myös lisätä globaalisten lihasten voimaa ja keskivartaloa, saavuttaa hallittu liikkuvuus sekä sydän- ja verenkiertoelimistön kunnon paraneminen. (Keer ym. 2003, 111; Grahame ym. 2008, 109.) Vartalon lihakset jaetaan paikallisiin ja globaaleihin lihasjärjestelmiin. Tähän lihasryhmään kuuluvat vartalon suuret pinnalliset lihakset kuten vatsalihakset. Näillä molemmilla lihasjärjestelmillä on omat tehtävänsä, mutta niiden saumatonta yhteistyötä tarvitaan optimaalisen lopputuloksen saavuttamiseksi. Paikallisen lihasjärjestelmän tavoitteena on saavuttaa hyvä tukevuus rangan alueella. Tähän ryhmään kuuluvat syvät lihakset, jotka kiinnittyvät rankaan. Globaalin lihasjärjestelmän tavoitteena on mukautua meidän jokapäiväisiin toimintoihimme halliten liikkeiden suorittamista sekä tasapainottamalla rankaa. (Hodges 2005, 17 - 18.)

Hyvän pystyasennon ja tasapainon hallinnassa on tärkeä vahvistaa kehon keskustaa. Syvät vatsalihakset tukevat ja tasapainottavat lantion ja alaselän hyvää asentoa. Vahva keskivartalo antaa hyvän tuen pystyasennolle. Muut keskeiset lihasryhmät jotka vaativat hyvää lihasvoimaa ja -hallintaa ovat vatsalihasten lisäksi selkä- ja

alaraajojen lihakset. (Liukkonen & Saarikoski 2007, 43.) Lihaskuntaa ja kehonhallintaa kehittäviä liikuntamuotoja ovat esimerkiksi alkeispilates, chiball, Tai Chi ja kevyt kuntosaliharjoittelu pienillä painoilla.

Venyttely kuuluu yleensä tiukkojen lihasten huoltotoimenpiteisiin. Yleensä henkilöt, joilla on yliliikkuvuutta, kokevat venyttelyllä saavansa helpotusta jäykkään ja epämukavaan olotilaan. Lihasten venyttäminen on kuitenkin tehtävä harkiten, varovaisesti ja kontrolloidusti, koska yliliikkuvilla nivelillä ja normaalia enemmän taipuvilla lihaksilla on taipumus siirtyä ja mahdollisesti yliojentua ennen kuin venytys kohdistuu tiukempiin kudoksiin. Näin vältetään ärsyttämästä nivel- ja muita sidekudoksia. (Keer ym. 2003, 118.)

5.3 Arki- ja hyötyliikunta

Arkiliikunnaksi eli hyötyliikunnaksi sanotaan liikuntaa, joka toteutuu päivittäisten toimintojen suorittamisessa, esimerkiksi työmatkaliikunta, siivoaminen ja puutarhatyöt. Arkiliikuntaa voi toteuttaa pienissä pätkissä pitkin päivää, mutta päivittäinen vaatimus on puoli tuntia. Suositus on 5 - 7 päivänä viikossa. Arkiliikunta on vähäisen rasituksen vuoksi suositeltavaa ja turvallista. (Fogelholm ym. 2005, 78 - 79.)

Kaikki liikuntamuodot, jotka edellyttävät pystyasennon hallintaa harjoittavat tasapainoa (Suni 2005, 42 - 43). Harjoitukset, joissa hyödynnetään näön kautta saatavaa palautetta tehostavat harjoittelua. Myös toimintaympäristöä muuttamalla saadaan lisää haasteita harjoitteluun. Hyviä harjoitteita ovat erilaiset pallopelit sekä päivittäisissä toiminnoissa moninaiset askareet. (Talvitie ym. 2006, 236 - 238.)

Kävely on erityisen suositeltavaa koska se on käytännöllinen ja kokonaisvaltainen harjoite, joka sydän- ja verenkiertoelimistön harjoittamisen lisäksi edistää liikeaistia, ko-kontraktiota ja asentoon liittyvää vahvistumista kun kuormittuminen kohdistuu painoa kantavien niveliin, painonsiirron aikana. Kävelyn aikana on tärkeätä oppia huomioimaan syvien lihasten aktivaatiota ja välttää nivelten yliojentamista. (Keer ym. 2003, 118.)

5.4 Fyysisen rasituksen arviointi

Marfaanikon harjoittelua suunniteltaessa ja arvioidessa on tärkeää keskustella oireyhtymää sairastavan kanssa liikunnan rasittavuudesta. Jokaisen on tärkeää oppia tunnistamaan oma rasitustasonsa ja fyysinen jaksaminen. Liikunnan annostelun kannalta täytyy oppia tunnistamaan oman kehon antama palaute ja tuntemukset harjoittelun aikana. Suorituksen aikana ilmenevä epämukava olotila on yleensä merkki liian rasittavasta liikunnasta ja silloin on syytä miettiä liikunnan taso uudelleen. (Maron, Chaitman, Ackerman, Baye`s de Luna, Corrado, Crosson, Deal, Driscoll, Estes III, Araùjo, Liang, Mitten, Myerburg, Pelliccia, Thompson, Towbin, Van Camp 2004, 2810.)

Oman rasitustason määrittämisessä voi käyttää RPE (Rating of Perceived Exertion) asteikkoa ja sykemittaria sykkeen arviointiin. Syke on luotettava ja käyttökelpoinen mittari, joka kertoo kuinka rasittavaa ja tehokasta liikunta on sydän- ja verenkiertoelimistön kannalta. Jokainen henkilö reagoi yksilöllisesti rasitukseen ja rasituksen siedossa voi olla päivittäistä vaihtelua. RPE- asteikolla arvioidaan harjoittelun kuormittavuutta. Tämä ns. Borgin asteikko kuvaa henkilön kokemaa rasitusta fyysisen suorituksen aikana. Asteikko on numeroitu 6-20. Marfaanikoille sopiva rasitustaso on välillä 10 - 13. Tämä rasitustaso tarkoittaa, että pitää pystyä puhumaan puuskuttamatta (PPPP). (Talvitie ym. 2006, 147.) Rasitustasot on määritelty taulukossa 2.

Taulukko 2. RPE (Rating of Perceived Exertion) eli Borgin asteikko
(www.ukkinstituutti.fi)

Miltä rasitus tuntuu nyt?*

Miltä rasitus tuntuu?	Sopivuus	Havainnoi hengitystä
6		
7 erittäin kevyt		normaali hengitysrytmi
8		
9 hyvin kevyt		
10		hengitys kiihtyy (puhuminen sujuu)
11 kevyt	sopii kaikille	
12		
13 hieman rasittava	sopii terveys- ja kuntoliikkuville	hengästyttää (puhuminen vaikeutuu)
14		
15 rasittava		
16	sopii koville kuntoilijoille ja urheilijoille silloin tällöin	puuskuttaa (puhuminen mahdotonta)
17 hyvin rasittava		
18		
19 erittäin rasittava		
20		

*ns. Borgin asteikko

UKK-instituutti

Eräillä lääkkeillä on vaikutusta sydämen sykkeeseen ja rasituksen sietoon. Sydänlääkkeistä beetasalpaajat alentavat sykettä, tämä on syytä huomioida fyysisessä rasituksessa. Lääkityksen ja liikunnan yhteisvaikutuksista on syytä aina keskustella hoitavan lääkärin kanssa.

6 LIIKKUMISEN MYÖNTEISIÄ VAIKUTUKSIA

Liikunnasta saatavat hyödyt ovat suurimmat jos terveyden kaikki ulottuvuudet huomioidaan. Terveysliikunnassa korostetaan, että liikunnasta seuraa terveysvaikutuksia kaikille osa-alueille niin fyysisesti, psyykkisesti kuin sosiaalisesti. Liikunnan sosiaalisia ja psyykkisiä yhteyksiä terveyteen on tutkittu vähän. Ajatellaan, että fyysinen aktiivisuus saa aikaan sosiaaliset ja psyykkiset hyödyt. Elementteinä sosi-

aalinen ja psyykinen puoli ovat aina läsnä jokaisessa liikuntatilanteessa vaikka fyysinen rasitus olisikin hyvin pientä. (Paronen & Nupponen 2005, 208.)

Liikuntaa tulisikin tarkastella laajemmin kuin pelkästään fyysiseltä kannalta, jolloin liikkumisen psyykkiset ja sosiaaliset hyödyt korostuvat. Sosiaaliset osa-alueet liittyvät ihmisten vuorovaikutukseen ja osallistumiseen. Yhteenkuuluvuus ja ryhmässä mukana oleminen on meille kaikille tärkeää. Psyykkiset osa-alueet koostuvat onnistumisen kokemuksista, elämyksistä ja ilosta. Arkielämän asioista irti pääsemisen on mielelle hyvin tärkeää. (Kokko & Vuori 2007, 11 - 13.)

Marfan oireyhtymä on huomioitava päivittäisessä elämässä. Jatkuva rajoitusten seuraaminen, lääkehoidot, kipu sekä jo tehdyt ja tulevat leikkaukset vaikuttavat elämänhallintaan. Oireyhtymän aiheuttamat muutokset ulkoiseen olemukseen kuten liikinäköisyys sekä pitkät raajat voivat luoda paineita arkeen ja arjessa selviytymiseen.

Keskivartalolihavuudesta aiheutuvia terveydelle haitallisia vaikutuksia on useita. Aikuisiällä lihominen lisää kuoleman riskiä. Mitä suurempi vyötärölihavuus sitä suurempi mahdollisuus on saada muita sairauksia, kuten esimerkiksi Tyypin 2 diabetes. (www.kaypahoito.fi.)

Liikkuminen ylipainon kanssa on epämukavaa ja hankalaa. Marfaanikoiden on vaikea pitää vartalossa hyvä hallinta yliliikkuvuuden takia ja silloin liikakiloista on vain haittaa. Lisäksi sydämen kuormittuminen lisääntyy. Näiden syiden takia on hyvä korostaa myös liikkumisesta saatavaa muuta hyötyä.

Väsymyksen tunne liittyy voimakkaasti marfaanikon elämään. Petersin ym. tekemässä tutkimuksessa 89 prosenttia mukana olleista koki olevansa väsyneitä. Nämä oireet eivät kuitenkaan liittyneet masennukseen vaan olivat yhteydessä lääkehoitoon. Heidän käyttämien lääkehoitojen sivuvaikutuksena on väsymys. (Peters ym. 2001a, 279.) Aikuisilla on myös suurentunut riski saada hengityskatkoksia nukkumisen aikana. Kasvoalueen rakenteellisista muutoksista johtuen monilla on uniapnea, jolloin kunnon yöunet jäävät saavuttamatta. (Dean 2007, 731.)

Rentoutumisen, oikean hengitystavan löytämisen ja mielikuvien kautta voi vähentää kipua ja sitä kautta lisätä hyvinvointia. Ruokavalion tarkkaileminen, levon ja rasituksen välinen suhde on hyvä huomioida. Riittävän levon saaminen hyvän yönun kautta on tärkeitä kudosten palautumiselle. (Keer ym. 2003, 111 - 112.)

Liikkuminen parantaa mielialaa, rentouttaa ja edistää mielenterveyttä. Näin liikunta lisää hyvinvointia. Psykososiaalisia vaikutuksia liikunnasta tulee kun ajatukset siirtyvät pois arkielämän huolista. Liikkumalla opimme tuntemaan ja hallitsemaan omaa kehoamme. Myönteisten elämysten kokeminen liikunnan aikana edistää psyykkistä hyvinvointia. (Talvitie ym. 2006, 281.)

Erialaisten liikuntamuotojen lisäksi tarjolla on myös runsaasti arkielämään liittyvää liikuntaa, jonka merkitys fyysisen terveyden kannalta on merkittävä. Liikunnasta haetaan muutakin merkitystä kuin hyvä kunto. Kun kävellään ja nautitaan luonnosta, niin monesti meille jääkin mieleen asiat jotka koimme muiden aistien avulla. Se minkä näimme ja haistoimme voi olla tärkein asia ja fyysisellä rasituksella on tällöin pienempi merkitys. Painonhallinnassa voi alussa korostaa näitä muita hyötyjä liikumisesta, jolloin kynnyksen aloittamiseen saattaa madaltua. (Kokko ym. 2007, 13 - 14.)

Kokko ym. esittävätkin oman terveystiikunnan määritelmän, jossa huomioidaan psyykkiset ja fyysiset osa-alueet seuraavasti:

”Terveystiikuntaa ovat kaikki sellaiset liikuntatilanteet, joissa yksilö ja/tai yhteisö saavat voimavaroja fyysiseen, psyykkiseen ja/tai sosiaaliseen terveyteensä. Optimaalisessa liikuntatilanteessa kaikki terveyden ulottuvuudet ovat läsnä ja tasa-arvoisesti huomioituna.”
(Kokko ym. 2007, 15.)

Liikkumisesta saavutettu hyöty on kaikille ihmisille hyvin tärkeä. Kokon ym. (2007) terveystiikunnan määritelmä sopii erittäin hyvin marfaanikoille huomioiden heidän oireidensa vaikutus päivittäiseen elämään.

7 YHTEENVETO OPAAASEEN TULEVISTA ASIOISTA

Oppaaseen tulee lyhyt katsaus marfanin taudinkuvaan ja sen aiheuttamiin erityispiirteisiin. Oppaasta löytyy yleiset ohjeet omatoimiseen fyysisen kunnon harjoittamiseen, rasiustason määrittämiseen ja muutamia yleisiä harjoitteita keskivartalon lihasten sekä tasapainon ja jalkojen lihasvoiman harjoittamiseen.

Oppaassa esiintyvät harjoitukset olemme valinneet marfaanikoilla esiintyvien tuki- ja liikuntaelimistön ongelmien perusteella. Harjoitukset on pyritty tekemään sellaisiksi, että ne on helppo toteuttaa kotiolossa ilman hankalia välineitä. Harjoitteissa on otettu huomioon turvallisuus ja ohjeiden selkeys. Nämä harjoitukset ovat perusliikkeitä. Jokaisen marfaanikon olisi hyvä käydä fysioterapeutin yksilöllisessä ohjauksessa ja saada sieltä yksilölliset ohjeet harjoitteluun.

OMATOIMISET HARJOITTEET

1. Tasapaino ja keskivartalo
2. Vartalon hallinta ja jalkojen lihakset
3. Vartalon lihakset
4. Vartalon lihakset, lantion nosto
5. Keskivartalon hallinta, selkäuinti
6. Syvät vartalon lihakset, kylkimakuulla jalan/jalkojen nosto
7. Pakaralihakset
8. Jalkaterän lihasten aktivointi
9. Rentoutus/selän lepoasento/jalkojen verenkiertoa elvyttävät nilkkojen pumppaukset

Oppaan lopusta löytyy lähteitä, joista saa lisää tietoa oppaassa olevista asioista.

8 POHDINTA

Aihe opinnäytetyön tekemiseen löytyi melko helposti. Vuosien kokemus fysioterapiasta antoi aluksi useitakin eri aiheita, mutta yhteinen tekijä löytyi marfan oireyht-

tymästä. Me molemmat olimme työpaikoillamme törmänneet samaan ongelmaan. Materiaalia marfaanikkojen liikunnasta ja fyysisen kunnon harjoittamisesta on saatavilla vähän. Työssämme olemme pyrkineet huomioimaan oireyhtymää sairastavien toiveet ja samalla hyödyntäneet uusinta tietoa sekä tutkimuksia oireyhtymästä.

Opinnäytetyönprosessin loppuvaiheessa tuli uutta tietoa terveystieteiden tutkimuksiin. UKK instituutti julkaisi uuden version terveystieteiden suosituksesta (liite 3). Tämä aiheutti meille sen, että jouduimme miettimään joiltakin osin suosituksia uudelleen. Päädyimme kuitenkin käyttämään vanhaa liikuntapiirakkamallia, koska se meidän mielestämme toimii paremmin marfaanikkojen fyysisen harjoittelun pohjana. Uudessa piirakkamallissa korostuu reipas kestävyystyyppinen liikunta, joka saattaa olla liian rasittavaa useimmille marfaanikoille. Tässä mallissa on nostettu lihaskunto ja liikehallinta enemmän esille kuin vanhassa ja tämä toisaalta tukee marfaanikoille tärkeää fyysisen kunnon harjoittamisen osa aluetta.

Varsinaisesta oppaasta otimme liikuntapiirakan kokonaan pois, koska vanha piirakkamalli saattaisi turhaan sekoittaa lukijoita.

8.1 Oppaan arviointi

Alussa asetettuihin tavoitteisiin opas vastaa mielestämme hyvin. Oppaasta löytyy tarvittavat perustiedot fyysisen kunnon harjoittamiseen sekä muitakin fyysisen kunnon harjoittamisen kannalta tärkeitä asioita. Oppaassa on kerrottu selkeästi vältettävät tekijät ja mitä liikunnassa tulee huomioida. RPE-taulukko tuo selkeyttä fyysisen rasituksen määrittämiseen. Teoriaosuudessa olevilla kuvilla olemme halunneet tuoda esille liikunnan positiivisia vaikutuksia myös psyykkiseen ja sosiaaliseen hyvinvointiin. Kuvilla halutaan innostaa ja kannustaa ihmisiä huolehtimaan itsestään ja herättää innostus lähteä liikkeelle. Oppaan etusivun kuva marjoista pyrkii kannustamaan liikuntaan pieni marja kerrallaan ja kertomaan sen, että pieni askel päivässä on suuri askel elämässä. Hyvinvoinnin kannalta nimenomaan marfaanikoille pienillä asioilla ja askelilla on merkitystä lopputulokseen. Opinnäytetyön teoriaosuus on huomattavan paljon laajempi kuin varsinainen oppaan, koska tavoitteena oli tiedonjakaminen myös muille ammattiryhmille.

Oppaasta tuli mielestämme selkeä ja helposti luettava. Marfaanikoilta saamiemme palautteiden pohjalta teimme muutoksia koeversioon. Päädyimme tekemään oppaan Power Point-ohjelmalla, koska siihen pystyimme lisäämään helposti kuvia ja tekstiä. Mielestämme kuvat selkiyttävät opasta ja tekevät siitä kiinnostavamman. Omatoimisten harjoitteiden kohdalla mietimme, olisiko ollut parempi että kuvissa olisi marfaanikko. Koeversiossa me esiinnyimme itse kuvissa ja mielestämme kuvat olivat selkeitä ja hyviä, joten annoimme kuvien olla alkuperäisessä muodossa. Harjoitteissa tärkeitä on liike eikä se kuka kuvassa esiintyy.

Oppaan laatimista helpotti se, että kohderyhmä oli homogeeninen, kaikilla oli sama oireyhtymä ja aihe oli rajattu koskemaan aikuisia. Tärkeimmät asiat tulivat oppaan alkuun. Selkeällä kappalejaolla ja asiakokonaisuuksilla pyrittiin herättämään lukijan mielenkiinto. (Mattila, Ruusunen & Uola 2006, 191 - 193.)

Vaihdoimme oppaaseen liikuntapiirakan tilalle liikuntasuosituksia kuvaavan taulukon. Tämän taulukon olemme kuvanneet kappaleessa 5.1. Tästä taulukosta käy ilmi fyysisen harjoittelun suositukset ja harjoitukset joita tulee välttää sekä muutama esimerkki soveltuvista liikuntamuodoista.

Alan asiantuntijoilta saimme palautetta oppaan asiasisältöön ja termistön käyttöön. Heidän antamansa palaute toi luotettavuutta koko työhön ja erityisesti oppaaseen.

Yhteistyö Harvinaisten- yksikön kanssa sujui hyvin. He antoivat meille vastuuta oppaan sisällön suunnittelussa ja luottivat meidän ammattitaitoon. Varsinaisen oppaan ulkoasu on julkaisusarjan mukainen.

Oppaan teoriaosuutta olisi voinut vieläkin tiivistää. Oppaan olisi voinut antaa luettavaksi täysin aiheesta ulkopuolisilla lukijoilla, joka mahdollisesti olisi vielä parantanut oppaan luettavuutta ja selkeyttä.

8.2 Opinnäytetyöprosessi

Opinnäytetyöprosessi eteni suunnittelemamme aikataulun mukaan (kuvio 1). Materiaalia oli olemassa paljon, mutta suurin osa oli englanninkielisiä ja niiden työstäminen vei paljon aikaa. Samaan aikaan meillä molemmilla oli englannin kielen kurssi menossa ja sitä pyrimme myös hyödyntämään. Ammattiin liittyvät sanastot, joita tunneilla käsitelimme, olivat meille avuksi. Englanninkielisissä lääketieteellisissä artikkeleissa käytetään paljon latinankielisiä sanoja, jotka olivat jo ammattiemme puolesta tuttuja ja se helpotti tekstin ymmärtämistä. Joulun aikaan pidimme pienen tauon, joka selvästi helpotti meitä jäsentämään aihettamme kokonaisuudessaan. Tauon jälkeen työstimme asioita tasaisesti eteenpäin ja aikataulussa pysymisessä meillä oli selkeästi asetetut päämäärät.

Aiheen rajaus onnistui mielestämme helposti. Osaltaan tämä johtui siitä, että olemme jo pitkään tehneet työtä fysioterapeuttina ja olemme työssämme pyrkineet saamaan kirjalliset dokumentit mahdollisimman tiiviiseen ja lyhyeen muotoon. Toisaalta me kumpikin olemme tehneet työtä marfaanikoiden kanssa, jolloin käytännössä opittu tieto saatiin käyttöön.

Opinnäytetyön aikana vaihtui ohjaava opettaja, joka vaikutti siihen että alku vei enemmän aikaa. Saatuamme pysyvän ohjaajan, työ eteni suunnitelmien mukaan. Ohjaava opettaja antoi arvokasta palautetta ja ohjeita, jotka tukivat prosessin etenemistä.

Tässä työssä halusimme tarkastella tuotteistamisprosessia ja varsinaisen oppaan asiasisällön käsitelimme erikseen. Näin halusimme helpottaa teoriapohjan hyödyntämistä jatkossa. Teoriaosiossa on käsitelty asioita joita fysioterapeuttien kuuluisi tietää.

Itse oppaan tekeminen oli mielestämme hauskaa ja mukavaa. Meillä oli alusta alkaen selkeä kuva mitä opas tulisi sisältämään. Luonnosteluvaiheessa saatu palaute antoi meille tärkeää tietoa, jota käytimme tuotteen kehittämisessä. Tärkeintä oli pitää mielessä, että marfaanikot itse lukevat oppaan, jolloin tekstin on oltava selke-

ää ja helppo lukuista sekä kuvien selkeitä ja ymmärrettäviä. Myös oppaan äänensävy on oltava myönteinen ja kannustava, jotta pääsisimme tavoitteisiimme.

Prosessin aikana saimme mahdollisuuden tehdä yhteistyötä eri tahojen kanssa. Harvinaiset - yksikön henkilökunta, tietokeskuksen työntekijät, kirjastohenkilökunta, vahtimestarit, sihteerit, asiantuntijalääkärit, marfaanikot ja fysioterapeutit.

8.3 Oma oppiminen

Tiedon saattaminen kirjalliseen muotoon ja kirjoittaminen kehittyivät prosessin aikana. Englanninkielisten tutkimusten ja artikkeleiden lukeminen kehittyi, koska käyttämämme materiaali oli pääsääntöisesti englanninkielistä. Tietoa oli saatavilla paljon ja tiedon rajaaminen eri hakusanoja käyttämällä oli välillä haastavaa. Prosessin aikana harjaannuimme käyttämään erilaisia tietokantoja. Erilaisten tutkimusten lukeminen ja tiedon hankkiminen syvensivät omaa teoriapohjaa aiheesta. Omat ATK-aidot ja kuvien käsittelytekniikka kehittyivät opasta tehdessä.

Tuotteistamisprosessiin tutustuminen ja sen läpikäyminen on antanut meille uuden työkalun omaan työhön. Omilla työpaikoillamme on tehty monia kuntoutukseen liittyviä tuotteita. Näitä vaiheita emme ole aina ymmärtäneet ja tuotteistamisprosessin näemme nyt uudessa valossa.

Erilaisten tapaamisten avulla saimme itsevarmuutta työn tekemiseen ja teoriapohja varmistui. Näiden tapaamisten jälkeen saimme varmuuden työn oikeasta suuntauksesta ja oppaaseen tulevien asioiden oikeellisuudesta. Alan asiantuntijoiden kanssa käymissä neuvotteluissa saimme oppia eri ammattilaisten välisestä vuoropuhelusta. Asiantuntijat eivät kokeneet tarvetta puuttua varsinaiseen harjoiteosioon, koska he luottivat meidän ammattitaitoon. Ammattilaisten kanssa käymämme keskustelun perusteella saimme varmistusta siihen, että marfaanikoiden kanssa toimiessa moniammatillinen yhteistyö on ehdottoman tärkeää hyvän lopputuloksen kannalta. Tämä tuki omilla työpaikoilla toteutettavan moniammatillisen yhteistyön tärkeyttä.

Keskinäinen yhteistyömme on sujunut erinomaisesti toinen toistamme kannustaen ja tukien. Matkan varrella tuli tilanteita, että jompikumpi ei päässyt eteenpäin, mutta yhdessä taas pohdittuamme asiat etenivät. Teoreettista viitekehystä kirjoittaessa jaoimme työtä omien kiinnostustemme mukaan. Aihe oli mielestämme mielenkiintoinen ja saimme paljon uutta tietoa jota voimme hyödyntää omassa työssä. Opinnäytetyön edetessä kriittisyys asiasisältöä kohtaan lisääntyi.

Harjaannuimme perheen, työn ja opiskelun yhteensovittamisessa. Huomasimme, että viimeiset kolme kuukautta prosessista onnistuivat käytännönjärjestelyiltään helpommin, kun toinen meistä oli opintovapaalla ja toinen teki lyhennettyä työaikaa. Teimme viimeisen kolmen kuukauden ajalle suunnitelmaksi tavata vähintään kerran viikossa koululla. Tämä osoittautui toimivaksi ratkaisuksi, koska näissä tapaamisissa pystyimme keskittymään työhön täysipainoisesti. Tapaamisilla liitimme yhteen ajatuksia ja tietoja, joita kumpikin oli viikon aikana työstänyt.

Opinnäytetyön jättämisajankohdan lähestyessä olisi pitänyt varata vielä enemmän aikaa varsinaiseen tekstiin hiomiseen. Aiemmista opinnäytetöistä on jo kulunut aikaa ja kaikkien ajatusten saattaminen kirjalliseen muotoon vei suunniteltua enemmän aikaa. Asiantuntijoiden ja opinnäytetyöntekijöiden aikataulujen sovittelu oli haastavaa.

8.4 Työn luotettavuus ja eettisyys

Olemme pyrkineet käyttämään luotettavia alan asiantuntijoiden artikkeleita, kirjoja ja sähköistä aineistoa. Näiden valinnassa olemme olleet kriittisiä. Olemme vältäneet suoraa kopiointia. Tietoa hakiessa löysimme useita samojen tekijöiden kirjoittamia artikkeleita ja tutkimuksia. Tavattuamme dosentti Ilkka Kaitilan saimme varmistusta että materiaali, jota käytimme, oli laadukasta ja luotettavaa.

Oppaan asiasisällön tarkastamiseen saimme alan johtavan asiantuntijan tarkistuksen ja hyväksymisen.

Marfaanikoita joiden kanssa keskustelimme, ei voida työssä esiintyvien asioiden perusteella tunnistaa. Näin työssä ei rikota tietosuojasäädöksiä.

8.5 Tulevaisuuden haasteita

Marfan oireyhtymän taudinmäärittely kehittyy jatkuvasti. Nykyinen käytössä oleva kriteeristö on muutoksen alla. Tästä on sovittu Belgiassa alkuvuodessa 2007 pidetyssä seminaarissa. Sekä kliininen että molekyyli-tason kriteerien selvittäminen on hyvin tärkeää, kun määritellään marfan oireyhtymän tunnusmerkkejä. (Keane ym. 2008, 2802.)

Perinnöllisten sairausryhmien tunnistaminen on vaikeaa juuri harvinaisuuden ja suuren lukumäärän takia. Tällä hetkellä näitä harvinaisia sairauksia tunnetaan jo yli 5000. (Aula, Kääriäinen & Leisti 2002, 12 - 13.) Harva kuntoutustyöntekijä pystyy elinikänsä aikana saamaan kokemusta monistakaan harvinaisista sairauksista, jotta taudinmäärittely ja hoitaminen sen perusteella voisi olla mahdollista. Perinnöllisyyslääketiede auttaa muita lääketieteen aloilla työskenteleviä löytämään oikean diagnoosin sairaudelle. Tämä helpottaa sairastuvien pääsyä oikeisiin hoitoihin ja perhe saa tukea ja neuvontaa. (Aula ym. 2002, 12 - 13.)

Marfan oireyhtymä on edelleen fysioterapeuteille harvinainen oireyhtymä. Koko työuran aikana ei saata kohdata yhtään marfaanikkoa. Marfanin monien tuki- ja liikuntaelinongelmien vuoksi oireyhtymä aiheuttaa haasteita fysioterapialle. Taudin ja jokaisen yksilön ominaisuudet täytyy tunnistaa ja huomioida yksilöllisessä terapian suunnittelussa ja toteutuksessa.

Yksi mahdollisista jatkotutkimusaiheista voisi olla marfaanikoilla esiintyvät tuki- ja liikuntaelimestön ongelmat. Samoin yliliikkuvuuden ja osteoporoosin yhteyttä olisi hyvä selvittää, tästä aiheesta on varsin vähän tutkimuksia. Hiirillä on tehty paljon lihastason tutkimuksia, mutta ihmisillä on tehty enemmän kliinisiä havaintoja lihaskudosten poikkeavasta rakenteesta.

Fysioterapeutit voisivat kartoittaa marfaanikoiden selkäkipujen ja alaraaja oireiden taustaa. Dosentti Ilkka Kaitilan tapaamisessa tuli ilmi että kovakalvon laajenemisen ja selkäkipujen välistä yhteyttä ei ole tutkittu tarpeeksi. Hänen mielestään asia vaatisi vielä lisätutkimuksia, mutta tällaisessa taloudellisessa tilanteessa tutkiminen on

erittäin hankalaa vähäisten rahoitusten vuoksi. Selkeää hoitolinjaa ei ole tällä hetkellä olemassa.

Marfaanikoiden yleistä liikunnallista aktiivisuutta voisi selvittää kyselytutkimuksilla. Kuinka usein marfaanikot harrastavat liikuntaa ja mitkä lajit ovat suosituimpia? Mitä hyötyä he kokevat saavansa liikunnasta arkielämään? Mitkä tekijät estävät liikunnan harrastamista?

LÄHTEET

- Ahn, N., Sponseller, P., Ahn, U., Nallamshetty, L., Kuszyk, B. & Zinreich, J. Dural Ectasia Is Associated With Back Pain in Marfan Syndrome [verkkójulkaisu]. *Spine*. 2000; 25: 1562- 1568 [viitattu 24.6.2008]. Saatavissa: http://journals.lww.com/spinejournal/Abstract/2000/06150/Dural_Ectasia_Is_Associated_With_Back_Pain_in.17.aspx
- Ahonen, J. 2004. Alaraajojen rakenne ja toiminta. Teoksessa Liukkonen, I. & Saarikoski, R. Jalat ja terveys. 1. painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 66 - 89.
- Ala- Kokko L., Kuivaniemi H. & Palotie L. 2002. Perinnölliset sidekudoksen sairaudet. Teoksessa Leirisalo- Repo, M., Hämäläinen, M. & Moilanen, E. Reumataudit. 3. uudistettu painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 402 - 418.
- Aula, P. Kääriäinen, H. & Leisti, J. 2002. Perinnöllisyyslääketiede Mendelistä geenikarttaan. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H. & Leisti, J. Perinnöllisyyslääketiede. 2. uudistettu painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 12 - 15.
- Dean, J. Marfan syndrome: clinical diagnosis and management [verkkójulkaisu]. *European Journal of Human Genetics*. 2007; 15: 724 - 733 [viitattu 11.6.2008]. Saatavissa: <http://www.nature.com/ejhg/journal/v15/n7/full/5201851a.html>
- Fogelholm, M. & Oja, P. 2005. Terveysliikunta. Teoksessa M. Fogelholm & P. Oja (toim.) Terveysliikuntasuositukset. Jyväskylä: Gummerus. 72 - 80.

- Giampietro, P., Raggio, C. & Davis, J. Marfan syndrome: ortopedic and genetic review [verkkojulkaisu]. Current Opinion in Pediatrics. 2002; 14(1): 35 - 41 [viitattu 11.6.2008]. Saatavissa: <http://www.copeds.com/pt/re/copeds/pdfhandler.00008480-200202000-00006.pdf;jsessionid=JJrQ5nwyfnyPS2TGK9PMTNcj2QJt31xL9C3lkPsbf6CR6XK8S8j!-442877515!181195628!8091!-1>
- Grahame, R & Hakim, A. Hypermobility [verkkojulkaisu]. Current Opinion in Rheumatology. 2008; 20: 106 - 110 [viitattu 11.6.2008]. Saatavissa: <http://journals.lww.com/co-rheumatology/Fulltext/2008/01000/Hypermobility.19.aspx>
- Ho, N., Hadley, D., Jain, P. & Francomano, C. Case 47: Dural Ectasia Associated with Marfan Syndrome. Radiology 2002; 223: 767 - 771 [viitattu 10.2.2009]. Saatavissa: <http://radiology.rsnajnl.org/cgi/content/full/223/3/767>
- Ho, N. & Tran, J., Bectas, A. Marfan's syndrome [verkkojulkaisu]. Lancet 2005; 366: 1978 - 81 [viitattu 4.10.2008]. Saatavissa: <http://web.ebscohost.com/ehost/pdf?vid=32&hid=114&sid=a280b9fe-95a7-4886-bae3-21cddabfa0fc%40sessionmgr104>
- Hodges, P. 2005. Lumbo-pelvinen stabiilitetti: biomekaniikan ja motorisen kontrollin toiminnallinen malli. Teoksessa Richardson, C., Hodges, P. & Hides, J. Terapeuttinen harjoittelu ja keskivartalon hallinta. Motorisen kontrollin näkökulma alaselkävun hoidossa ja ennaltaehkäisyssä. Lahti: VK-Kustannus Oy. 13 - 28.
- Joensuu, J. & Liukkonen, I. 2004. Jalkaterän virheasennot. Teoksessa Liukkonen, I. & Saarikoski, R. Jalat ja terveys. 1. painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 561 - 577.
- Jokinen, E., Kaitila, I. & Kokkonen, J. Marfan -oireyhtymä lapsilla ja aikuisilla [verkkojulkaisu]. Sydänääni 2008a [viitattu 9.2.2009]. Saatavissa:

http://www.terveysportti.fi/kotisivut/docs/fl145328055/sa_teema2_08_luku5.pdf

- Jokinen, E., Kaitila, I. & Kokkonen, J. Marfan- oireyhtymän diagnostiikka, hoito ja seuranta Suomessa. Suomen Marfan- yhdistys. Jäsenlehti 2/2008b, 4 - 9.
- Jones, K., Sponseller, P, Erkula, G., Sakai, L., Raminez, F., Dietz, H., Kost-Byerly, S., Bridwell, H. & Sandell, L. Symposium on the Musculoskeletal Aspects of Marfan Synrome: Meeting Report and State of the Science [verkkojulkaisu]. Journal of Orthopaedic research 2007; 25: 413 - 422 [viitattu 26.3.2009]. Saatavissa: <http://www3.interscience.wiley.com/cgi-bin/fulltext/113494036/PDFSTART>
- Judge, D. & Dietz, H. Marfan`s syndrome [verkkojulkaisu]. Lancet 2005; 366: 1965-76 [viitattu 11.6.2008]. Saatavissa: <http://web.ebscohost.com/ehost/pdf?vid=23&hid=114&sid=90427f4e-0188-4763-a3b7-567ee8b7ffa%40sessionmgr104>
- Jämsä, K. & Manninen, E. 2000. Osaamisen tuotteistaminen sosiaali- ja terveysalalla. Helsinki: Kustannusosakeyhtiö Tammi.
- Keane, M. & Reed, P. Medical Management of Marfan Syndrome [verkkojulkaisu]. Circulation 2008; 117: 2802 - 2913 [viitattu 27.5.2008]. Saatavissa: <http://circ.ahajournals.org/cgi/content/full/117/21/2802>
- Keer, R. & Grahame, R. 2003. Hypermobility Syndrome. Recognition and Management for Physiotherapists. Edinburgh: Butterworth Heinemann.
- Knudsen, S. & Russell, M. Increased risk of migraine in Marfan`s syndrome? [verkkojulkaisu]. Acta Neurologica Scandinavica 2006: 114: 281 - 286 [viitattu 24.6.2008]. Saatavissa: <http://web.ebscohost.com/ehost/pdf?vid=35&hid=114&sid=d40570a2-34d0-4233-b699-a74de0ec1a1a%40sessionmgr102>

- Kokko, S. & Vuori, M. 2007. Terveysliikunta – katse yksilöstä toimintaympäristöön. *Liikunta & tiede*, 1/2007. 11 - 15.
- Kääriäinen, H. 2004. Lastentaudit ja periytyminen. Teoksessa Siimes, M. & Petäjä, J. Lastentaudit. 3. uudistettu painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 54 - 66.
- Liukkonen, I & Saarikoski, R. 2007. Terveet jalat. Tampere: Kustannus Oy Duodecim.
- Malfait, F., Hakim, A., De Paepe, A. & Grahame, R. The genetic basis of the joint hypermobility syndromes [verkkojulkaisu]. *Rheumatology* 2006; 45: 502 - 507 [viitattu 11.6.2008]. Saatavissa: <http://rheumatology.oxfordjournals.org/cgi/reprint/45/5/502>
- Marfan-oireyhtymä. Harvinaiset-opassarja. 2008. Invaliidiliiton harvinaiset - yksikkö. Invalidiliiton julkaisusarja. 2.painos. Lahti.
- Maron, B., Chaitman, B., Ackerman, M., Baye`s de Luna, A., Corrado, D., Crosson, J., Deal, B., Driscoll, D., Estes III, M., Araùjo, C., Liang, D., Mittlen, M., Myerburg, R., Pelliccia, A., Thompson, P., Towbin, J. & Van Camp, S. Recommendations for Physical Activity and Recreational Sports Participation for Young Patients With Genetic Cardiovascular Diseases [verkkojulkaisu]. *Circulation* 2004; 109: 2807 - 2816 [viitattu 9.2.2009]. Saatavissa: <http://www.circulationaha.org>
- Mattila, H. Ruusunen, T. & Uola, K. 2006. Viestinnän työkaluja AMK- opiskelijalle. 1. painos. Helsinki: WSOY oppimateriaalit Oy.
- Milewicz, D., Dietz, H. & Miller, C. Treatment of Aortic Disease in Patients With Marfan Syndrome [verkkojulkaisu]. *Circulation* 2005; 111:150 - 157 [viitattu 16.2.2009]. Saatavissa: <http://circ.ahajournals.org/cgi/content/full/111/11/e150>

- Mononen, T. 2000. Marfan-oireyhtymä - liikunnan ja kuntoutuksen erityispiirteitä. Suomen Marfan- yhdistys ry. Jäsenlehti 1/2000.
- Niemi, T., Nietosvuori, L. & Virikko, H. 2006. Hyvinvointialan viestintä. Helsinki: Edita.
- Nienstedt, W. & Hänninen, O. & Arstila, A. & Björkqvist, S. 2008. Ihmisen fysiologia ja anatomia. 15.- 17. painos. Helsinki: Werner Söderström Osakeyhtiö.
- Paronen, O. & Nupponen, R. 2005. Terveiden ja liikunnan edistäminen. Teoksessa Fogelholm, M & Vuori, I. Terveysliikunta. 1. painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 206 - 215.
- Peters, K., Kong, F., Horne, R, Francomano, C & Biesecker, B. Living with Marfan syndrome I. Perceptions of the condition [verkkojulkaisu]. Clinical Genetics 2001a; 60: 273 - 283 [viitattu 24.06.2008]. Saatavissa: <http://web.ebscohost.com/ehost/pdf?vid=6&hid=114&sid=d40570a2-34d0-4233-b699-a74de0ec1a1a%40sessionmgr102>
- Peters, K., Kong, F., Horne, R., Francomano, C. & Biesecker, B. Living with Marfan syndrome II. Medication adherence and physical activity modification [verkkojulkaisu]. Clinical Genetics 2001b; 60: 283 - 293 [viitattu 24.06.2008]. Saatavissa: <http://web.ebscohost.com/ehost/pdf?vid=7&hid=114&sid=d40570a2-34d0-4233-b699-a74de0ec1a1a%40sessionmgr102>
- Punakallio, A. 2001. Motorinen taito työssä ja sen arvioiminen. Teoksessa Kukkonen, R., Hanhinen, H., Ketola, R., Luopajarvi, T., Noronen, L. & Helminen, P. Työfysioterapia- Yhteistyötä työ- ja toimintakyvyn hyväksi. 2. uudistettu painos. Helsinki: Työterveyslaitos. 96 - 104.
- Raivio, P., Kaarne, M. & Werkkala, K. Aorttaläpän säästävä aortan tyven kirurgia Marfan-potilailla. Suomen Marfan-yhdistys ry. Jäsenlehti 1/2008. 4 - 5.

- Saarikoski, R. 2004a. Jalkavoimistelu. Teoksessa Liukkonen, I. & Saarikoski, R. Jalat ja terveys. 1. painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 52 - 64.
- Saarikoski, R. 2004b. Pystyasennon tutkiminen. Teoksessa Liukkonen, I. & Saarikoski, R. Jalat ja terveys. 1.painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 201 - 208.
- Saeed, I. & Braverman, A. Approach to the Athlete with Thoracic Aortic Disease [verkkojulkaisu]. Current Sports Medicine Reports 2007; 6: 10 - 107 [viitattu 11.09.2008]. Saatavissa:
http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17376338?ordinalpos=1&itool=EntrezSystem2.PEntrez.Pubmed.Pubmed_ResultsPanel.Pubmed_DefaultReportPanel.Pubmed_RVDocSum
- Sponseller, P., Jones, K., Ahn, N., Erkula, G., Foran, J. & Dietz H. Protrusio Acetabuli in Marfan Syndrome: Age-Related Prevalence and Associated Hip Function [verkkojulkaisu]. The Journal of Bone and Joint Surgery. 2006; 88: 487 - 495 [viitattu: 16.02.2009]. Saatavissa:
<http://web.ebscohost.com/ehost/pdf?vid=22&hid=114&sid=d40570a2-34d0-4233-b699-a74de0ec1a1a%40sessionmgr102>
- Suni, J. 2005. Liikuntaelimistön toimintakyky. Teoksessa Fogelholm, M & Vuori, I. Terveysliikunta. 1. painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 33 - 47.
- Talvitie, U., Karppi, S-L. & Mansikkamäki, T. 2006. Fysioterapia. 2. uudistettu painos. Helsinki: Edita Prima Oy.
- Waltimo-Sirèn, J. 2007. Tunnetko Marfan-oireyhtymän? [verkkojulkaisu]. Suomen Hammaslääkärilehti 14/2007. 92 - 95 [viitattu 11.6.2008]. Saatavissa:
<http://www.marfan.fi/index.php/asiantuntija-artikkeleita-mainmenu-31/30-hampaat>

Van De Velde, S. & Fillman, R. & Yandow, S. Protusio acetabuli in Marfan Syndrome [verkkojulkaisu]. The Journal of Bone and Joint Surgery 2006; 88: 639-645 [viitattu 24.6.2008]. Saatavissa:
<http://www.ejbs.org/cgi/content/full/88/3/639>

Virrantaus, O. & Saarikoski, R. 2004. Biomekaaninen tutkimus. Teoksessa Liukkonen, I. & Saarikoski, R. Jalat ja terveys. 1. painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 223 - 236.

www.kaypahoito.fi [viitattu 16.2.2009]

www.ukkinstituutti.fi [viitattu 16.2.2009]

Painamattomat lähteet

Tapaaminen dosentti Ilkka Kaitilan kanssa 10.3.2009 HUS, Helsinki

LIITTEET

- LIITE 1 Saatekirje
- LIITE 2 Marfan oireyhtymän taudinmäärittämissuhteet
- LIITE 3 UKK- instituutin liikuntapiirakka 2009
- LIITE 4 Toimeksiantosopimus
- LIITE 5 Poimi omat liikuntaeväsi! Opas Marfan oireyhtymää sairastavan aikuisen omatoimiseen fyysisen kunnan harjoittamiseen

LIITE 1

Hei!

Olemme kaksi fysioterapeuttia Lahden ammattikorkeakoulusta. Täydennämme opistoasteista tutkintoamme ammattikorkeakoulututkinnoksi.

Työskentelemme Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskuksessa ja Reumasäätiön sairaalassa Heinolassa.

Teemme opinnäytetyönämme Marfan oireyhtymää sairastaville opasta fyysisen kunnon omatoimiseen harjoittamiseen. Tuleva opas tulisi täydentämään Harvinaiset yksikössä aiemmin ilmestynyttä Marfan opasta.

Tavoitteenamme on kannustaa marfaanikkoja turvalliseen liikuntaan ja omatoimiseen fyysisen kunnon ylläpitämiseen ja parantamiseen.

Harvinaiset yksikkö tulee julkaisemaan oppaan ja opas tulee myös PDF-muodossa, jolloin sen voi ladata itselleen.

Lähetämme koeversion oppaasta ja siihen tulevista asioista. Tässä koeversiossa esiinnyimme itse kuvissa. Toivoisimme kommentteja ja arviota oppaasta. Otsikko ehdotuksia otamme myös mielellämme vastaan.

Tässä muutamia kysymyksiä, joihin toivoisimme vastauksia.

- Ulkoasu, herättääkö kiinnostuksen
- Ovatko harjoittelu ohjeet selkeät?
- Ovatko omien harjoitteiden kuvat ja teksti selkeää ja ymmärrettävää?
- Miten oppaan pituus teksti/kuvat?
- Muuta mitä haluat kertoa

Voit halutessasi näyttää oppaan henkilöille, joiden arvelet olevan kiinnostunut antamaan meille arvokasta palautetta tulevasta oppaasta.

Toivomme, että voit lähettää kommentteja sähköpostitse 10.2.2009 mennessä osoitteeseen

anita.antinniemi@pp.inet.fi

Yhteistyöterveisin

Lilian Nieminen ja Anita Antinniemi

LIITE 2

Taulukossa esitetään tiivistetysti ne perusteet joiden mukaan oireyhtymää määritellään. Taulukko on vuodelta 1996. (Marfan-oireyhtymä 2008,16.)

	Pääkriteeri	Sivukriteeri
Luusto	Linnunrinta Vaikea kuopparinta Skolioosi yli 20 astetta Poikkeavan pitkät ja kapeat sormet Sylimitan suhde pituuteen yli 1.05 Lattajalka	Lievä kuopparinta Nivelten yliliikkuvuus Korkea, holvimainen suulaki Hampaiden ahtaus
Silmät	Linssin siirtymä	Lattea sarveiskalvo Pitkä silmämuna
Sydän ja verisuonet	Nousevan aortan dilataatio Nousevan aortan dissekoituma	Mitraali- eli hiippaläpän prolapsi
Keskushermosto	Kovakalvon laajentuma eli duuran ekstasia	Ei yhtään
Keuhkot	Ei yhtään	Spontaani ilmarinta
Iho ja kalvot	Ei yhtään	Ihojuovat (striat) Uudistuvat tyrät
Sukuanamneesi	1-asteen sukulaisella (isä, äiti, lapsi, sisarus) on todettu Marfan-oireyhtymä	
Molekyylogeneettiset tutkimukset	FBN1- tai TGBFR2-geenin mutaatio todettu	

UKK instituutin liikuntapiirakka 2009



LIITE 4



LAHDEN AMMATTIKORKEAKOULU
Lahti University of Applied Sciences

Hankkeistettu opinnäytetyö

OPINNÄYTETYÖN TOIMEKSIANTOSOPIMUS

TOIMEKSIANTAJA	
Toimeksiantaja	<i>Invaliidiliiton Hämynmäki-yksikkö</i>
Toimeksiantajan yhteyshenkilö	Merja Monto
Lähiosoite	Invaliidiliiton Lahden kuntoutuskeskus/ Launeenkatu 10
Postinumero ja -toimipaikka	17100 Lahti
Puhelin	03- 812811
Sähköposti	merja.monto@invalidiliitto.fi
OPINNÄYTETYÖN TEKIJÄ/T	
Nimi/nimet ja tunnuksset/tunnukset	Anita Antinniemi ja Lilian Nieminen
Ryhmätunnus/tunnukset	<i>M O O P K A F</i>
Koulutusohjelma ja laitos	Lamk/ Fysioterapia AMK
Puhelin/puhelimet	
Sähköposti/postit	anita.a.antinniemi@lpt.fi, lilian.nieminen@lpt.fi
OHJAAJA	
Ohjaava opettaja	Pirkko Heinonen
Puhelin	
Sähköposti	pirkko.heinonen@lamk.fi
Laitos	Lamk/ sos.terv.laitos
OPINNÄYTETYÖ	
Opinnäytetyön nimi	Puuhaastele terveydeksi/ Itsehoito opas aikuiselle marfaanikolle

SOPIMUS TOIMEKSIANNOSTA
<input type="checkbox"/> Työelämä maksaa työn tekemisestä ammattikorkeakoululle tai opiskelijalle <input type="checkbox"/> Työelämän edustajat ohjaavat aktiivisesti työn tekemistä <input checked="" type="checkbox"/> Työyhteisö hyödyntää tuloksia toiminnassaan ja tästä on sovittu kirjallisesti erillisellä sopimuksella <input type="checkbox"/> Opinnäytetyöt ovat julkisia asiakirjoja <input type="checkbox"/> Opiskelija toimittaa toimeksiantajalle erillisen raportin opinnäytetyöstä <p>Muut selvitykset opinnäytetyön kustannuksista, tekijänoikeuksista, aikataulusta ja muista erikseen sovitusta yksityiskohdista voidaan liittää tämän sopimuksen liitteeksi.</p> <p>Liitteitä yhteensä _____ sivua.</p> <input type="checkbox"/> Toimeksiantajan tietoja ei saa tallentaa ammattikorkeakoulun laitosten yritysrekisteriin.

Tällä sopimuksella toimeksiantaja ja opiskelija sopivat, että opiskelija suorittaa *opinnäytetyöksi määritellyn tutkimuksen tai kehittämistehtävän toimeksiantajalle.*

Toimeksiantaja sitoutuu antamaan opiskelijan käyttöön opinnäytetyön tekemiseen tarpeelliset tiedot ja antamaan tarvittavaa asiantuntijaohjausta.

ALLEKIRJOITUKSET	
OPISKELIJA	
Paikka ja päiväys	23/12009
Allekirjoitus ja nimenselvennys	<i>[Handwritten signature]</i>
OPISKELIJA	
Paikka ja päiväys	23/12009
Allekirjoitus ja nimenselvennys	<i>[Handwritten signature]</i>
OHJAAJA	
Paikka ja päiväys	23/12009
Allekirjoitus ja nimenselvennys	<i>[Handwritten signature]</i> Pirkko Heinonen
TOIMEKSIANTAJA	
Paikka ja päiväys	23/12009
Allekirjoitus ja nimenselvennys	<i>[Handwritten signature]</i>

Tätä sopimusta on tehty kaksi (2) samansisältöistä kappaletta, joista toimitetaan ammattikorkeakoulun laitoksen opintotoimistoon tilastointia ja arkistointia varten ja yksi jää toimeksiantajalle.

Kopio sopimuksesta toimitetaan ohjaavalle opettajalle ja jokaiselle opinnäytetyön tekijälle. Sopimuksen kappaleista vastaavat opinnäytetyön tekijä tai tekijät.

Opinnäytetyö luetaan hankkeistetuksi, jos yksikin seuraavista kriteereistä täyttyy:

- (1) työelämä maksaa joko ammattikorkeakoululle tai opiskelijalle työn tekemisestä
- (2) opinnäytetyölle on nimetty ohjaajaksi työelämän edustaja
- (3) työyhteisön tarkoituksena on alusta lähtien hyödyntää opinnäytetyön tuloksia omassa toiminnassaan ja tästä on kirjallisesti sovittu ennen opinnäytetyön aloittamista

Tekijänoikeus ja omistusoikeus opinnäytetyön tuloksiin kuuluvat opinnäytetyön tekijälle. Toimeksiantaja saa käyttöoikeuden opinnäytetyön tuloksiin ja niiden kaupalliseen hyödyntämiseen sopimalla niistä erikseen opinnäytetyöntekijän kanssa tämän sopimuksen liitteellä.

Päivitetty 22.12.2008