Hypermobiliteetti

syndroomat

Seppo Villanen
LL
Fysiatri, yleislääketieteen erikoislääkäri
Kivunhoidon ja kuntoutuksen erityispätevyys
Orton kuntoutus, kipupoli ja Respecta

Hypermobiliteetti syndroomat ovat laaja-alainen perinnöllinen ominaisuus/sairaus kirjo. On tärkeää tunnistaa hypermobiilit potilaat, jotta diagnostikka ja hoito voidaan suunnata asianmukaisesti. Melkoinen osa näistä potilaista kiertää hoitopaikasta toiseen eri nimikkeiden alla. Osa on reumahoidoissa, osa on saanut fibromyalgia diagnoosin mutta suurin osa kulkee vain kipupotilaina. Varsinaisia hypermobiliteettioireyhtymiä ovat esim. Ehlers-Danlosin syndroomat, Marfan -syndroomat ja sen lähipiiri, Cutis Laxa, Osteogenesis Imperfekta ja benigni perinnöllinen hypermobiliteetti syndrooma.

Suomalainen hoitojärjestelmä on rakennettu jäykkiä ihmisiä varten. Potilaita venytetään ja vanutetaan. Notkeutta ei tunnisteta kivun syyksi: " ethän Sinä voi olla kipeä kun olet noin notkea". Eri rodut poikkeavat toisistaan notkeuden suhteen. Suomalaiset ovat sidekudosominaisuuksiltaan jäykkiä. Notkeus on meillä harvinaisempi ilmiö kuin esim. Afrikassa.

Allekirjoittanut törmäsi vakavammin hypermobiliteettiin kun psykiatrian suljetulta osastolta pyydettiin fysiatrin konsultaatiota!!! Kyseessä oli 18 v nainen, joka oli aloittanut voimaharjoittelun ja sitten polvet alkoivat pettää ja potilas kaatuili ja oli mustelmella ympäriinsä. Hänet vietiin ortopediseen sairaalaan, jossa mitään vikaa polvissa ei todettu ja kaatuilua pidettiin psykoottisena oireena ja lähetettiin suljetulle. Psykiatrien mukaan päässä ei kuitenkaan vikaa ollut ja avuksi pyydettiin sitten fysiatria. Totesin hybermobiilin potilaan, instabiilit polvet ja jolla reisilihakset olivat kyllä hyvät mutta nousseet jotenkin korkealle reiden yläosaan ja polven ympäristössä oli vain pitkiä venyviä lihaskalvoja. Potilaalle annettiin tukevat ortoosit ja kaatuilu hävisi. Kun potilas ei sitten pitkään aikaan käynyt punttisalissa, niin polvienkin stabiliteetti parantui ja lihakset palasivat reiteen entisille paikoilleen.

Hypermobliteettien syynä on perimässä ja/tai kollageenin rakentumisessa tai kollageenin matrixissa oleva virhe. Useinkaan tätä perussyytä ei voida todentaa, vaan tällöin diagnoosi on kliininen ja perustuu kansainvälisiin kriteereihin. Geenivirhe voi johtaa virheelliseen kollageeniin sitten että kollageenin perusyksiköt ovat rakenteeltaan tai muodoltaan poikkeavia. Nämä perusyksiköt tehdään tuman ulkopuolella sytoplasmassa, josta ne sitten eritetään solun ulkopuolella ja punotaan siellä sitten "teräsvaijereiksi". Vika voi olla myös tuossa punonnassa. Sitten tarvitaan vielä väliainetta ja suunnitelma jolla nuo vaijerit kotaan esim. sillaksi. Näitä rakenteita meillä on sitten joka paikassa, silmässä, ihossa, verisuonissa, suolistossa, luussa, nivelsiteissä jne.. Eli oireita voi tulla kollageenin osalta mistä tahansa kudoksesta.

Diagnostiikassa voidaan käyttää geenitestejä ja soluviljelmiä, koepaloja niin että voidaan kuvantaa potilaan kollageenirakenne. Näitä eri geenityyppejä on kuitenkin jo nykyään satoja ja uusia löytyy koko ajan. Lisäksi on ongelma se, että yksi geenivirhe voi johtaa useisiin erityyppisiin kollageenirakenteisiin. Allek. on näkemys että yhä suurempi osa ns. tavallisista tules-sairauksista on siirtymässä perinnöllisten kollageenitautien joukkoon.

Kliininen tutkimus

Teen nykyisen jokaiselle potilaalla nämä perustestit eli pyrin arvioimaan heidän kudostyyppiään. Ensin arvioidaan potilaan iho. Monilla hypermobiliteetti potilailla iho on läpikuultava, vaalea ja esim., venat näkyvät hienosti iho läpi. Iho on myös pehmeää samettimaista. Tätä arvioidaan sivelemällä potilaan käsivarren ihoa. Kokemuksen kasvaessa oppii tunnistamaan samettimaisen ihon. Seuraavaksi arvioidaan ihon venyvyys eli venytetään ihopoimua käsivarren sisäpinnalta ja merkitään tulos senttimetreinä. Lopuksi tarkistetaan arvet eli potilailla voi olla keloideja, tai sitten tyyppillisimmin arvet leviävät muistuttaen piranhan suuta ja usein tikkien jäljet jäävät näkyviin. Iskuille alttiissa kohdissa esim. säärien etupinnoilla on paksuja arpikasvaimia.

Mustelmataipumusta arvioidaan neliportaisella asteikolla. Usein potilailla on aika laajoja mustelmia, niitä tulee herkästi -suonten seinämät ovat herkkiä ja ihon läpikuultavuus tuo mustelma näkyviin. Joillakin potilailla on myös hyytymisjärjestelmän häiriöitä, vuotohäiriöitä ja von Willebrandtin tauti.

Keskeiset kriteerit ovat sitten beightonin kriteerit

1. V sormen MCP nivelen ojennus yli 90 astetta = mol puolin 2 p.
2. peukalon vääntäminen kiinni käsivarteen mol puolin = 2 p.
3. kyynerpäiden yliojennus yli 10 astetta = 2 p
4. polvien yliojennus yli 10 astetta = 2 p
5. kämmenet lattiaan = 1 p

eli maksimissaan 9/9 pistettä, hybermobiiliksi voi nimittää potilasta, jolla on 5 tai sitä enemmän pisteitä. Osa voi olla anamnestista esim. kämmenet lattiaan. Vammat vaikuttavat myös esim. polvivamma voi tehdä niin että toisella puolella menee yli toisella ei. Lapsia ei tällä asteikolla tulisi arvioida. Suurin osa lapsista on normaalisti notkeita ja jäykisty-

vät sitten iän myötä.
Sitten keskeinen osa diagnoosia on perinnöllisyys eli pitää käydä suku läpi. Onko äiti, isä siskot veljet notkeita, mitä oireita heillä on, sitten isoisät ja äidit jne ja myöskin omat lapset. Oirekuva vaihtelee sukupolvesta toiseen ja lapsillakin olla erilainen. Kuitenkin joku selkeä näkemys siitä että oiretta esiintyy suvussa on saatava. Tosin on mahdollista että kyseessä on uusi mutaatio. Perinnöllisyyslääkärit ovat tämän alueen erityisosaajia ja heidän käsissään ja kokemuksessaan on myöskin näiden oireyhtymien tarkempi diagnostiikka. Potilaat tarvitsevat usein myös perinnöllisyysneuvontaa.

Kipu

Osalla potilaista on myös poikkeava puudutevaikutus. Heillä paikallispuudutteet tms. eivät toimi ja tarvitaan normaaleja isompia annoksia ja pidempää vaikutusta. Tämä selviää joko puuduttamalla potilaan ihoa vo.lla tai sitten anamnestisesti esim. hammastoimenpiteiden yhteydessä.
Kipu on myös jotenkin poikkeava - tämä on johtanut, joillakin potilailla fibromyalgia diagnoosiin koska hypermobiliteetti on jäänyt tunnistamatta. Tavanomaiset lääkkeet eivät oikein pure. Potilailla esiintyy nopeita vaihtelivat kipuja, ja lääke ei useinkaan edes ehdi imeytyä. Nivelissä voi olla turvotuksia, mutta kyseessä ei ole tulehdus. Siitä huolimatta osalle potilaista annetaan reumalääkkeitä. Parasetamoli ja/tai kodeiini. Opiaatit toimivat, mutta koska potilailla on hidas suoli, niin ummetuksesta voi tullaa ongelma. Joillekin potilaille on ollut apua Miacalcicsta, jos luustokivut ovat olleet vallitsevina.

Manipulaatiot

Näillä potilailla esiintyy sanoisinko lähes päivittäin erilaisia nikama- tai nivellukkoja. Periaatteella toimii - ei toimi - toimii -----. Yksi potilas kertoi kokoavansa selkärankansa useaan kertaan päivittäin. Notkeille potilaille manipulaatio on myös teknisesti vaikea, koska lukituksia ei saa aikaan. Spesifistä manipulaatiosta tulee epäspesifi. Jatkuva säännöllinen manipulointi voi johtaa myös ongelman pahentumiseen.

Fysioterapia ja liikunta

Fysioterapeutin tulisi tunnistaa hybermobiliteetti. Näitä potilaita ei voi hoitaa tavanomaisella kaavalla, vaan pitää löytää yksilöllinen toimintamalli. Kannattaa keskittyä koordinaation ja sensomotoriikan kehittämiseen. Kehon tunnistamiseen, minäkuvaan ja itsetuntemukseen sekä rentoutumiseen. Venyttelyjen sijaan kannattaa painottaa stabiloivia harjoitteita. Potilaat eivät pysty ylläpitämään hyvää ryhtiä - joten asia kannattaa vaan ottaa sellaisenaan ja keskittyä toimintaan. Potilaat pärjäävät parhaiten, jos he saavat saavat tehdä työtä/liikkua omaan tahtiin ja vaihtaa asentoa tiheään tahtiin eli heille sopii ns kevyt liikkuva työ/liikunta, jossa ei ole staattisia tai dynaamisia kovia kuormia. Kontaktilajeja ei suositella. Vaikeasti hypermobiilin potilaan ei pitäisi haaveilla tanssijan urasta.

Psykologia

Meillä on juuri Ortonissa menossa yhden hypermobiliteetti perheen kivunhoito kokonaisuus jossa tilannetta lähestytään perhetapaamisilla ja kognitiivisen terapian keinoin. Alku on näyttänyt hyvältä. Perheen sisäinen rakenne on kehittynyt ja perheenjäsenten ymmärrys on kasvanut ja he tukevat toisiaan nyt paremmin.

Ortoosit

Potilailla on laajoja tules-ongelmia, nämä ovat kävelyssä, liikkumisessa, tavaroiden käsittelyssä, nostamisessa, sormissa jne. Usein tarvitaan laaja kokoelma erilaisia ortooseja - alkaen kevyistä sukkamaisista ortooseista aina jäykkiin tukiin asti. Usein ortopediset jalkineet ovat usein välttämättömät. Valitettavasti ortoosit aiheuttavat myös kipuja ja useinkaan niitä ei voi käyttää jatkuvasti. Useinkin esim. sormitukia tms voi käyttää yhtäjaksoisesti esim. 20 -40 minuuttia.

Kuntoutus

Ortonissa on hypermobiliteetti potilaita erilaisilla jaksoilla. Reumaliitto järjestää sopeutumisvalmennuskursseja Kangasalalla näille potilaille. Työ ja toimintakyky ovat usein selvästi alentuneet. Ongelmia on lähes kaikkilla osa-alueilla Useilla potilailla on myös runsaasti leikkauksia takanaan. Operatiivinen hoito vaatii erityisosaamista, plastiikkakirurgisia taitoja ja kokemusta hypermobiileista potilaista.

Potilastapauksia:

50 v nainen, toimistotyö, tule vo.lle vaikeiden kipujen vuoksi. Hänen äitinsä on ollut hyvin notkea ja äidillä ollut useita luunmurtumia vanhuusiällä mm sacrumin murtumat ja lantion murtumat. Potilas oppi hitaasti kävelemään, ja toiminta "ruumiin kieli" on poikkeava, tästä syystä häntä pidettiin "erikoisena". Lapsuudessa potilas käytti kesällä monoja - jotka olivat ainoat kengät jotka vakauttivat jalkoja niin että ylipäätään pystyi kävelemään. Koulussa hän oli opettajien silmätikkuna ja sai usein rangaistuksia. Käsiala oli huonoa. Hän ei noussut ripeästi pulpetista vastamaan - mikä tulkittiin pelleilyksi ja siitä sai ko aikaan karttakepistä käsille. Liikunnan opettajan hampaissa hän oli erityisesti. Sitten työelämässä on ollut ongelmia, potilas ei pysty nostamaan esim. maitopurkkia, seisomaan nousu pitää suunnitella erikseen jne. kumartumaan ei pysty, lonkat menevät sijoiltaan. Raskauden aikana mies joutui kantamaan potilasta ja auttoi pukemisessa. Nyt potilas on jäämässä osa-aikaeläkkeelle. Hänen luuston tiheytensä on alentunut.
42 v nainen. Kävelemään oppiminen oli hidasta epäiltiin neurologista vauriota, käsiala oli ja on huonoa Ongelmana ovat lihasten repeilyt mm reisilihas on ollut poikki useaan otteeseen. Olat menevät sijoiltaan yöllä nukkuessa. Mustelmia ja vuotoja on runsaasti, sisko on kuollut leikkausvuotoon. Raitiovaunussa ei uskalla ottaa kiinni käsituesta, jos vaunu nykäisee niin olka irtoaa. Liukkaalla vaikeuksia kävellä. Erityisjalkineet. Potilas on jäänyt työkyvyttömyyseläkkeelle.
Suomessa ei toimi Ehlers-Danlos potilasyhdistystä, lähin on Ruotsissa. Marfan potilailla on oma yhdistys. Parhaat nettisivut ovat englannin yhdistyksellä: www.ehlers-danlos.org. Suosittelen niihin tutustumista. Sieltä löytyvät diagnostiset kriteerit ns Villafranche nosology v 1998 ja runsaasti lisätietoa.