

Unverricht-Lundborgin tauti

eli etenevä myoklonusepilepsia tyyppi 1 (EPM1)

Etenevät eli progressiiviset myokloniset epilepsiat (PME:t) ovat monimuotoinen ryhmä useimmiten perinnöllisiä keskushermoston rappeutumissairauksia, joiden yhteisiä piirteitä ovat myoklonia, epilepsia ja etenevät neurologiset oireet. Unverricht-Lundborgin tauti eli etenevä myoklonusepilepsia tyyppi 1 (EPM1)

Taudit sinänsä ovat harvinaisia, mutta peittyvästi periytyvä Unverricht-Lundborgin tauti (ULD-EPM1) on yleisin progressiivista myoklonusepilepsiaa aiheuttava sairaus maailmassa. Se kuuluu myös niin sanottuun suomalaiseen tautiperintöön, joka tarkoittaa sitä että jotkut periytyvät sairaudet ovat Suomessa yliedustettuja. Suomalaisen tautiperinnön muodostumisessa on vaikuttanut kaksi niin sanottua pullonkaulailmiötä: ensin Suomeen tuli pienen asuttajajoukon mukana vain osa eurooppalaisesta tautiperinnöstä. Sitten Itä- ja Pohjois-Suomea asutettaessa pienet asuttajien joukot rikastivat eri tautigeenien esiintymistä paikallisesti uusilla asuinalueillaan.

ULD-EPM1-tautia tavataan siis maailmassa eniten Suomessa, toiseksi yleisin se on läntisen Välimeren alueella. Tällä hetkellä Suomessa on todettu noin 200 geneettisesti varmistettua tautia sairastavaa potilasta ja noin kolme potilasta diagnosoidaan vuosittain. Vastaavasti suomalaisilla ei todeta esimerkiksi EPM2-sairautta eli Laforan tautia eli se on jäänyt aliedustetuksi perimäsämme.

Taudin kulku

Ensimmäiset oireet ilmaantuvat yleensä 6-15 vuoden iässä ja ovat yleisimmin ulkoisten ärsykkeiden laukaisemia lihasnykäyksiä (eli myokloniaa) tai epileptisiä kohtauksia. Taudinkuvan vaikeusaste vaihtelee kliinisten oireiden ja taudinkulun suhteen merkittä-

västi perheiden välillä sekä myös saman perheen sairastuneiden perheenjäsenten välillä. Diagnoosia seuraavien vuosien aikana myoklonia ja ataksia hankaloituvat, mutta tajuttomuus-kouristuskohtaukset saadaan usein hyvin hallintaan epilepsialääkkein. Ongelmia esiintyy vaihtelevasti, mutta yleensä liikuntakyvyn ongelmat ovat henkisen suorituskyvyn ongelmia suurempia. Myoklonia ja ataksia saattavat hankaloittaa liikkumista ja päivittäisiä toimia. Henkilön vointi saattaa vaihdella voimakkaasti jopa päivästä tai viikosta toiseen. Välillä hän saattaa tarvita runsaasti apua ja liikumisen apuvälineitä, kuten pyörätuolia, välillä taas pystyä liikkumaan omatoimisesti. Kaikki ärsykkeet kuten voimakkaat äänet, valot, äkilliset liikkeet, stressi voivat pahentaa myokloniaa. Kuume, sauna ja pieni määrä alkoholia helpottavat oireita. Vähitellen osalla sairastavista liikuntakyky huononee niin, että he tarvitsevat pyörätuolia jatkuvasti. Osalla potilaista liikunta- ja toimintakyky säilyvät hyvänä läpi elämän. Henkinen suorituskky ja muisti säilyvät yleensä liikuntakykyä paremmin eikä varsinaista dementoitumista ole todettu. Vakavaan, nuorella iällä alkavaan etenevään sairauteen liittyy usein psyykkisiä ongelmia ja psykiatrisen tuen tarvetta. Sairaus ei lyhennä elinikää siinä määrin kuin ennen, mutta silti ennenaikaista kuolemanriskiä lisäävät suurentunut äkki-kuolemariski, masennus ja siihen liittyvä itsemurhariski, keuhko-kuumeriski ja tapaturmat.

Lääkehoito

Oireyhtymän diagnosoinnilla on keskeinen merkitys lääkehoidon valinnalle, koska tietyt lääkkeet voivat pahentaa oireita. Tajuttomuus-kouristuskohtausten ja myoklonioiden hoidossa valproaatti on ensisijainen lääke. Fenytoiini, karbamatsepiini, okskarbatsepiini, gabapentiini, pregabaliini ja vigabatriini joko ovat tehottomia tai voivat lisätä kohtauksia. Fenytoiinin pitkäaikaisen käytön on

*Tanskan Dianalundin epilepsia-keskus järjesti 14–15.4. progressiivisia myoklonusepilepsioita koskevan kokouksen, johon osallistui luennoitsijoita ympäri maailman. Suomesta mukana olivat professorit **Reetta Kälviäinen** ja **Esa Mervaala** Kuopiosta sekä professori **Anna-Elina Lehesjoki** ja väitöskirjatutkija **Mikko Muona** Helsingistä. Reetta Kälviäisen tutkimusryhmä on kerännyt maailman suurimman EPM1-potilasaineiston, josta voidaan ammentaa uutta tietoa taudista.*



kuvattu pahentavan pikkuaivo-oireita ja siitä on luovuttu jo kauan sitten. Levetirasetaami, lamotrigiini, topiramaatti ja tsonisamidi valproaatin lisälääkkeenä ovat tehokkaita tajuttomuus-kouristuskohtausten hoidossa ja auttavat myös myoklonisten kohtausten hoidossa ja pirasetami, klonatsepaami ja klobatseami myoklonioissa. Valitettavasti osa myoklonioista on nykyhoidolle huonosti reagoivaa.

Uusia lääkkeitä

Levetirasetaamista kehitettyä brivarasetamia on tutkittu ULD-EPM1:n hoidossa Kuopion epilepsiakeskuksen vetämässä kahdessa kansainvälisessä tutkimuksessa. Valitettavasti tutkimukset eivät tuottaneet positiivista tulosta käytössä olleella mittarilla. Tämä saattoi johtua kuitenkin myoklonian mittaamisen vaikeudesta, ei lääkkeen tehottomuudesta. Useat potilaat jäivät käyttämään tutkimuksen jälkeen lääkettä ja ovat kokeneet saaneensa siitä apua. Eli on mahdollista että brivarasetami jatkossa tulee mukaan ULD-EPM1-taudin lääkkeeksi. Brivarasetami on nyt tullut pitkän kehitystyön jälkeen apteekkeihin paikallisalkuisen epilepsian lisälääkkeeksi, mutta sillä ei ole vielä peruskorvattavuutta.

Sen etuna saattaa olla vähäisemmät psyykkiset haittavaikutukset kuin levetirasetaamilla, joten se saattaisi sopia niillekin potilaille, joilta levetirasetaami on jouduttu lopettamaan psyykkisten haittavaikutusten takia. Toinen uusi lääkemahdollisuus on perampaniili, joka on saanut vastikään käyttöaiheen yleistyneiden tajuttomuuskouristuskohtausten lisälääkkeeksi eikä sen toistaiseksi ole todettu pahentaneen myokloniaa. Olemme aloittamassa selvityksiä sen mahdollisesta hyödystä ULD-EPM1-taudissa.

Muu hoito

Hoidon ei pitäisi sairauden etenevän luonteen vuoksi rajoitua vain epilepsian ja myoklonioiden hoitoon, vaan sen tulisi olla kokonaisvaltaista neurologisen ja kognitiivisen toimintakyvyn ylläpitoon tähtäävää, yksilöllistä ja moniammatillista kuntoutusta.

Genetiikasta

ULD-EPM1-taudin taustalla oleva virheellinen geeni, EPM1, on paikannettu kromosomin 21 pitkään käsivarteen. Geeni koodaa



kystatiini B -valkuaisainetta. Kyseessä on 98 aminohapon ketju, jolla on normaalissa solussa todennäköisesti useita eri tehtäviä. Kystatiini B -geenissä tapahtuva mutaatio aiheuttaa sen, että valkuaisainetta on soluissa normaalia vähemmän. Valkuaisaineen vähäisyys johtaa taas toistaiseksi tuntemattoman mekanismin kautta taudin kehittymiseen.

Suomalaisilla on todettu Unverricht-Lundborgin tautigeenissä toistaiseksi kolme eri mutaatiota. Yleisimmin sairastavilla henkilöillä on molemmissa kromosomeissa sama ns. valtamutaatio (he ovat mutaation suhteen homotsygotteja). Valtamutaatio näkyy ylimääräisinä nukleotidijaksoina geenin säätelyalueella. Uusimpien tutkimustuloksien perusteella näiden ylimääräisten nukleotidijaksojen määrällä saattaa olla merkitystä taudin vaikeusasteeseen, mutta löydös vaatii vielä varmistamista muualta kuin Suomesta olevien potilaiden näytteillä, sillä suomalaiset potilaat ovat hyvin samanlaisia tässä mielessä.

Kaksi muuta mutaatiota on todettu kumpikin yhdessä valtamutaation kanssa siten, että sairaalla henkilöllä on toisessa kromosomissa valtamutaatio ja toisessa kromosomissa harvinaisempi mutaatio (he ovat yhdistelmä-heterotsygotteja). Näiden

harvinaisempien mutaatioiden aiheuttama taudinkuva eroaa valtamutaation aiheuttamasta taudinkuvasta. Toinen näistä yhdistelmäheterotsygotioista aiheuttaa selvästi tavallista vaikeamman taudinkuva. Tauti alkaa varhaisemmin ja johtaa myös kognitiivisen suorituskyvyn laskuun. KYSsissä on tutkittu runsaasti kuvantamisen ja kognitiivisten testien sekä magneettistimulaation avulla taudin vaikeusasteen ja genetiikan välistä yhteyttä, jotta löydettäisiin selitys sille miksi toisilla tauti on vaikeampi, toisilla lievempi.

Valtamutaation osoittaminen ja yleisimmän taudin muodon varmentaminen geenitestillä (verinäyte) onnistuu Suomessa rutiininomaisesti, joten geenitestiä on syytä käyttää, jos epäily kyseisestä sairaudesta herää. Geenitestiä ei pidä käyttää seulontamenetelmänä esimerkiksi vähäoireisilla potilailla tai oireettomilla sisaruksilla, sillä sairauden etenemistä estävää tai pysäyttävää hoitoa ei vielä ole.



Palvelutalon peruskivi muurattiin lokakuussa. Tulevat asukkaat olivat juhlistamassa tapahtumaa.

Teksti: Jennifer Loiske

Omaa huolta lievittääkseni ryhdyin selvittämään palveluasumiseen liittyviä asioita. Mitä enemmän luin ja syvemälle pääsin tutkimuksissani, sitä huolestuneemmaksi tulin. Pelko siitä, että Annan muutto asumispalveluyksikköön antaisi kunnalle luvan pestä kätensä hänen asioistaan, oli todellinen. Mitä jos budjetti pettaa? Mitä jos palveluntuottaja kilpailutetaan uudelleen ja monikansallinen yhtiö syrjäyttää Tukena Oy:n? Vaihtuuko koko henkilökunta, säilyvätkö nyt taistellut palvelut vai heitetäänkö palvelut pahimmillaan sähköisen huutokaupan armoille, jossa halvin ratkaisu voittaa?

Annalle omat ratkaisut

Onneksi kunta ja Tukena Oy tulivat puolitiehen vastaan, ihmisyyden ja asiakaskeskeisyyden voittaessa. Mikään pakettiratkaisu ei ole Annalla koskaan toiminut, eikä tulisi myöskään toimimaan tulevassa asumisyksikössä. Yksilöllisillä, juuri Annan tarpeita vastaavilla ratkaisuilla taattiin, että Anna saa ja kykenee elämään kuten muutkin. Loppujen lopuksi juuri sehän on Annan perusoikeus.

Takana on pitkä ja mutkikas tie. Edessä suuret odotukset ja yhden unelman toteutuminen. Huhtikuussa 2016 pidetyissä harjannostajaisissa pääsimme hiukan kurkistamaan tulevan kodin sisälle. Tulevien asuntojen malli on Metsälinnasta tuttu ja vaikka talo vielä onkin pitkälti kylmää betonia ja putkenpätkiä, näimme jo silmissämme, kuinka toimiva ja hyvä koti siitä tulee syntymään. Syksyllä 2016 Anna pakkaa tavaransa ja muuttaa omaan kotiin. Meillä kaikilla alkaa uusi vaihe elämässä. Jännitys on jo nyt kova.

Kilpailutusprosessin kiemuroita

Kehitysvammaisten Palvelusäätiö rakentaa Naantalın Suovuoreen kehitysvammaisten palvelukodin, joka valmistuu 2016. Naantalın Kaupunki kilpailutti asu- ja palvelun ja palveluntuottajaksi valittiin KVPS Tukena Oy. Asukkaat muuttavat vuokralaisiksi Tukenalle. **Markku Virkamäki**, Kehitysvammaisten Palvelusäätiön toimitusjohtaja, **mistä kilpailutuksessa oikein on kyse?**

- Suomen valinta, lähes ainoana EU:n jäsenvaltiona, ottaa kaikki sosiaali- ja terveyspalvelut hankintalain piiriin asettaa kaikki potentiaaliset palvelutarjoajat samalle viivalle. Tämä tarkoittaa, että kilpailutuksessa kaikkia tarjoajia pitää kohdella tasapuolisesti ja avoimesti. Tarjouksista on valittava tarjouspyynnön mukaisesti hinta/laatu-suhteelta paras tai halvin ratkaisu.

Miten vammaiset ihmiset ja heidän läheisensä voivat osallistua ja vaikuttaa kilpailutusprosessiin?

- Ei mitenkään. Kun kuntien pitää huolehtia muodollisuuksista palvelutarjoajia vastaan, niin yksilön intressi jää taustalle. Vammaisilla ihmisillä on kuitenkin vammasta riippuen takanaan mm. vammaispalvelu- ja kehitysvammalaki, jonka tarkoitus on varmistaa, että ihmiset saavat palvelua tarpeensa mukaisesti..

Kyseessä ovat elämänmittaiset palvelut. Mikä on ratkaisevin asia kilpailutuksessa?

- Hyvä kysymys. Tätä samaa kysyvät päättäjiltä myös vammaisalan järjestöt. Tällä hetkellä vastaus on varmaan raha, mutta järjestettäessä vammaisten elämänmittaisia palveluita palvelutarvitsijan intressin pitäisi näkyä myös valintakriteereissä. On hyvä, että kilpaillaan laadulla, mutta nykyinen kilpailutustapa ja tulkinta helposti unohtavat ihmisen, rahan ollessa viime kädessä ratkaisevin tekijä.

Mitä järjestölähtöiset palveluntuottajat, kuten Tukena Oy, voivat tehdä, jotta taataan palvelun laatu ja laadun kestävyys eikä vain tuijoteta hintaa?

- Pyritään siihen, että kaikki Tukenassa työskentelevät ovat sen arvojen takana. Asukkaille tarjotaan yksilöllistä, joustavaa palvelua, jossa otetaan yksilön tarpeet huomioon ja otetaan ne vakavasti.

Palvelujen järjestämisen tulisi lähteä asiakkaan edusta. Mikä on julkisen puolen vastuu kilpailutuksessa ja mitä esimerkiksi kunnat voisivat tehdä parantaakseen asiakkaan asiaa kilpailutuksessa?

- Poliittisilla päätöksentekijöillä on suuri vastuu kilpailutuksessa. Muutoksia saadaan aikaan, kun virkamiehet alkavat suunnata omaa ajatusmaailmaansa pois kilpailuttamisen menetelmästä. Yhteistyöllä ja yhteisymmärryksellä eri tahojen kanssa saataisiin varmasti parempia, kauaskantoisempia ratkaisuja kuin nyt. Henkilökohtaisella budjetoinnilla palvelunkäyttäjät saisivat valita julkisen budjetin puitteissa itse palveluntuottajan, näin ollen pakottamalla myös toimijat toimimaan käyttäjän tarpeiden mukaisesti. Vammaisuudessa tilanne harvoin muuttuu, joten kokonaisvaltaisuudella ja pitkällä päätöksillä saatetaan säästää enemmän kuin näennäisesti edullisimmilla ratkaisuilla.

Kiitos, Markku Virkamäki, mielenkiintoisesta ja ajatuksia herättävästä haastattelusta!