

Hanna Kangas

SPINAALISTA LIHASATROFIAA (SMA) SAIRASTAVAN LAPSEN HOITOTYÖ

Kuvaileva kirjallisuuskatsaus

SPINAALISTA LIHASATROFIAA (SMA) SAIRASTAVAN LAPSEN HOITOTYÖ

Kuvaileva kirjallisuuskatsaus

Hanna Kangas
Opinnäytetyö
Syksy 2024
Hoitotyön tutkinto-ohjelma
Oulun ammattikorkeakoulu

TIIVISTELMÄ

Oulun ammattikorkeakoulu
Hoitotyön tutkinto-ohjelma, sairaanhoitaja

Tekijä: Hanna Kangas

Opinnäytetyön nimi: Spinaalista lihasatrofiaa (SMA) sairastavan lapsen hoitotyö

Työn ohjaajat: Päivi Jounila-Iloa & Anne-Maria Pöyskö

Työn valmistumislukukausi ja -vuosi: Syksy 2024

Sivumäärä: 43 + 1 liite

Spinaalinen lihasatrofia (SMA) on harvinainen perinnöllinen hermoperäinen lihassairaus, joka jaetaan useimmiten kolmeen tautimuotoon alkamisajankohdan ja oirekuvan perusteella. SMA 1 alkaa ensimmäisten elinkuukausien aikana ja sen tärkein kriteeri on lapsen kykenemättömyys oppia istumaan. SMA 2 alkaa lapsen ollessa 6–18 kuukauden ikäinen. Lapsi oppii istumaan, muttei seisoa tai kävelemään tuetta. SMA 3 alkaa yli 18 kuukauden iässä. Lapsi oppii kävelemään, mutta menettää myöhemmin kyvyn kävellä. Sairaus vaikuttaa myös hengityslihaksiin.

Kirjallisuuskatsauksen tarkoituksena oli selvittää spinaalista lihasatrofiaa sairastavan lapsipotilaan hoitotyön auttamismenetelmiä. Tavoitteena oli lisätä tietoutta SMA:sta tulevien ja nykyisten hoitotyön ammattilaisten parissa. Tieto sairaudesta auttaa kohtaamaan sairastuneen ja hänen perheensä, antamaan laadukasta hoitoa sekä mahdollistaa hoitopolulla ohjaamisen erilaisissa hoitokontakteissa niin erikoissairaanhoidossa kuin perusterveydenhuollon puolellakin.

Suoritin tiedonhaun heinäkuussa 2024 EBSCOHostista, joka sisältää eri tietokantoja kuten Cinahl, Medline sekä Academic Search Premier. Otin kirjallisuuskatsaukseen mukaan 17 englanninkielistä vertaisarvioitua tutkimusartikkelia. Näistä viisi käsitteli SMA:ta sairastavan hengitystä, kuusi ravitsemusta, yksi artikkeli käsitteli perioperatiivista hoitotyötä, kaksi kipua ja kivunhoitoa sekä kolme tutkimusartikkelia perheen hoitotyötä SMA:ta sairastavan lapsen perheen näkökulmasta. Tutkimukset oli toteutettu maailmanlaajuisesti. Osassa tutkimuksissa otanta oli varsin pieni.

Tutkimusten mukaan SMA:ta sairastava hyötyy NIV-hoidosta eli noninvasiivisesta ventilaatiosta. Sen aloittamiseksi ja hyödyntämiseksi ei kuitenkaan ole olemassa validoitua kriteeristöä. SMA:ta sairastava tarvitsee apua yskimiseen. Asentohoidollakin on merkitystä. Tulokset salbutamolihoidon hyödystä ovat ristiriitaiset. SMA:ta sairastavan ravitsemukseen liittyy monenlaisia ongelmia. Tutkimuksista ilmenee, mihin asioihin tulisi kiinnittää huomiota, mutta tutkimuksissa vaaditaan yksilöllisiä ravitsemusohjeita. Hengityksen ja ravitsemuksen hoidolla on suuri merkitys perioperatiivisen hoitotyön kannalta. SMA:ta sairastavilla kipukokemukset ovat yleisiä. Yleisimmin kipua helpottaa asentohoito ja lepo. Parasetamolien käyttöön liittyy erityisiä riskejä, joten se tulisi tiedostaa SMA:ta sairastavan lääkkeellisessä kivunhoidossa. SMA:ta sairastavien lasten perheet kaipaavat tietoa, tukea ja hoidon koordinoitua.

SMA:ta käsittelevät tutkimukset ovat hyvin lääketieteellisiä. Tutkimuksille hoitotyön näkökulmasta olisi tarvetta. Aiheesta voisi myös tehdä systemaattisen kirjallisuuskatsauksen, sillä kuvaileva kirjallisuuskatsaus antaa tutkijalle mahdollisuuden valita mukaan otettavia tutkimuksia, eikä se siten anna kattavaa kuvaa olemassa olevista tutkimuksista.

Asiasanat: spinaalinen lihasatrofia, SMA, hoitotyö, lasten hoitotyö, kuvaileva kirjallisuuskatsaus

ABSTRACT

Oulu University of Applied Sciences
Degree Programme in Nursing and Health Care, Option of Nursing

Author: Hanna Kangas

Title of thesis: Nursing of a child with spinal muscular atrophy (SMA)

Supervisor: Päivi Jounila-Iloa & Anne-Maria Pöyskö

Term and year when the thesis was submitted: Autumn 2024

Number of pages: 43 + 1 appendix

Spinal muscular atrophy (SMA) is a rare genetic neuromuscular condition. It is mostly divided to three forms based on the time of onset and range of symptoms. SMA 1 appears when a child is few months old or younger. The child is inability to sit. SMA 2 occurs when a child is 6-18 months old. The child can sit but not stand or walk without support. SMA 3 appears when a child is over 18 months old. The child learns to walk but loses the ability to walk later. The condition also affects respiratory muscles.

The purpose of this descriptive literary review was to find out the nursing care methods for pediatric patients with SMA. The goal was to increase awareness among future and current nurses. The knowledge about the condition helps to face the patient and his family, to provide high-quality care and it helps to navigate in clinical pathway both in specialized health care and in primary health care.

I selected seventeen peer-reviewed research articles for this descriptive literary review. Articles were written in English. Five of them dealt with breathing, six nutrition, one perioperative nursing, two pain and three nursing of the family. The studies were carried out worldwide. The sample was quite small in some studies.

According to research, children with SMA benefit from NIV treatment i.e. noninvasive ventilation. However, there is no set of criteria for starting it. A child with SMA also needs help with coughing. Posture treatment is also important for breathing. There were conflicting results with Salbutamol treatment. There were many problems associated with the nutrition of a child with SMA. The studies showed which things should be paid attention to, but the studies called for individual nutrition guidelines. The treatment of breathing and nutrition was a great importance in terms of perioperative nursing. Pain experiences are common in children with SMA. Most often the pain was relieved by posture therapy and rest. There are special risks associated with the use of paracetamol. That is the reason why the use of paracetamol should be thought out with care. The families of children with SMA who participated in the studies wished information and care for nurses. Coordination of care is also needed.

Keywords: spinal muscular atrophy, SMA, nursing, nursing of a child, descriptive literature review

SISÄLLYS

1	JOHDANTO	6
2	SPINAALINEN LIHASATROFIA SAIRAUTENA	8
2.1	Spinaalisen lihasatrofian muodot.....	8
2.2	Spinaalisen lihasatrofian periytyminen	10
2.3	Spinaalisen lihasatrofian toteaminen.....	11
2.4	Suomessa tarjolla olevat spinaalisen lihasatrofian lääke­muodot	11
3	OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS, TAVOITTEET JA TUTKIMUSTEHTÄVÄ.....	14
4	KIRJALLISUUSKATSAUKSEN TOTEUTUS	15
4.1	Hakuprosessi.....	16
4.2	Aineiston analysointi.....	17
5	KIRJALLISUUSKATSAUKSEN TULOKSET.....	20
5.1	Hengityksen seuraaminen ja hoito	22
5.2	Ravitsemuksen tukeminen	24
5.3	Perioperatiivinen hoitaminen	25
5.4	Kivun hoitaminen.....	26
5.5	Perheen hoitotyö	27
6	POHDINTA	31
6.1	Tulosten tarkastelu	31
6.2	Luotettavuus ja eettisyys	33
6.3	Jatkokehitysehdotukset	35
6.4	Oman oppimisen pohdinta.....	35
	LÄHTEET.....	37
	LIITTEET	39

1 JOHDANTO

Spinaalinen lihasatrofia (SMA) on harvinainen hermoperäinen lihassairaus, jonka ilmaantuvuus Suomessa on 1:10 000 syntyvää lasta kohti ja kantajatiheys 1:50 (Laaksovirta, Ylikallio, Auranen & Isohanni 2021). Koska sairaus on niin harvinainen, on tietämys siitä varsin vähäistä terveydenhuollon toimijoidenkin keskuudessa. Pohdin sairauteen liittyvää tiedon puutetta jo syksyllä 2023 keskustellessani eräässä harjoittelussa SMA:ta sairastavan potilaan perheen kanssa aiheesta. Vanhemmat toivat esille paitsi vaikeuden saada sairaudesta tietoa myös tunteen siitä, miten haastavaa on, jos terveydenhuollon henkilöstö ei ymmärrä sairautta ja sen vaikutusta lapsen ja perheen elämään.

Spinaalista lihasatrofiaa sairastavien ja heidän läheistensä valtakunnallinen yhdistys SMA Finland ry toteutti vuonna 2022 lääkeyhtiö Biogen Finland Oy:n kanssa projektin, jossa oli tavoitteena kuvata SMA:ta sairastavan hoitopolku, tunnistaa siihen liittyvät ongelmat ja etsiä niihin ratkaisuja. Projektin toteutti Gesund Partners. Projektissa selvisi, että diagnoosin saaminen vei aikaa, SOTE-ammattilaisten osaamisessa oli puutteita ja tiedonsiirrossa oli haasteita erityisesti siirtymisessä lasten sairaanhoidosta aikuisten puolelle. Ongelmat liittyivät myös lääkehoidon puuttumiseen ja apuvälineiden, tukien sekä etuuksien saamiseen. (Gesund Partners 2022.) Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen (THL) Vammaispalvelujen käsikirjan mukaan harvinaissairauksiin liittyvä tiedonpuute vaikeuttaa taudinmäärittystä, sairauden hoitoa ja sairastuneen arjessa selviytymistä (Terveiden ja hyvinvoinnin laitos 2024).

Tiedon lisäämisen tarve on huomioitu myös ensimmäisessä THL:n harvinaisten sairauksien kansallisessa ohjelmassa vuosille 2014–2017. Ohjelma määritteli tavoitteeksi muun muassa tiedon lisäämisen erilaisten tutkimusten kautta, sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisten tiedon kasvattamisen sekä tiedonkulun paremman siirron siirryttäessä lasten sairaanhoidosta aikuisten puolelle tai hoitopaikasta toiseen. Ohjelmassa esitetään, että harvinaissairauksiin liittyvää koulutusta tulisi antaa myös sosiaali- ja terveydenhuollon sekä lääketieteen opiskelijoille. (Sosiaali- ja terveysministeriö 2014.) Uusimmassa harvinaisten sairauksien kansallisessa ohjelmassa, vuosille 2024–2028, määritellään siinäkin yhtenä tavoitteena tiedon jakaminen harvinaissairauksista potilaille ja heidän läheisilleen sekä ammattilaisille (Satu Wedenoja 2024).

Spinaalisesta lihasatrofiasta on tarjolla vain vähän suomenkielistä kirjallisuutta ja niistäkin osa vaatii käyttöoikeuden esimerkiksi työnantaja- tai koulutusorganisaation kautta. Myös suurimpaan osaan vieraskielisistä tutkimuksista käsiksi pääseminen on haastavaa. Tässä kirjallisuuskatsauksessa käytetyt tutkimusartikkelit oli kaikki kirjoitettu englanniksi. Viitekehyksessä olen osittain hyödyntänyt suomenkielisiä lähteitä. Saatavilla olevat tieteelliset tutkimukset ovat lisäksi suurimmalta osin lääketieteellisiä. Hoitotyön näkökulmaa on siten haettava päättelemällä: minkälaisia hoitotoimia, apuvälineitä tai sairaanhoitajan taitoja tarvitaan potilaan oirekuvan tai toimintakyvyn helpottamiseksi.

Tämän kuvailevan kirjallisuuskatsauksen tarkoituksena oli selvittää spinaalista lihasatrofiaa sairastavan lapsipotilaan hoitotyön auttamismenetelmiä. Tavoitteena on lisätä tietoutta SMA:sta tulevien ja nykyisten hoitotyön ammattilaisten parissa. Tieto sairaudesta auttaa kohtaamaan sairastuneen ja hänen perheensä, antamaan laadukasta hoitoa sekä mahdollistaa hoitopolulla ohjaamisen erilaisissa hoitokontakteissa niin erikoissairaanhoidossa kuin perusterveydenhuollon puolellakin.

2 SPINAALINEN LIHASATROFIA SAIRAUTENA

Spinaalinen lihasatrofia eli SMA on harvinainen perinnöllinen hermoperäinen lihassairaus. Se lasketaan kuuluvaksi motoneuronitauteihin. Motoneuronit eli liikehermosolut jaetaan ylempiin ja alempiin motoneuroneihin. SMA:ssa ongelma liittyy alempiin motoneuroneihin. Alempien liikehermosolujen vaurio aiheuttaa lihasheikkoutta, lihassurkastumaa sekä jänneheijasteiden vaimenemista toisin kuin ylempien liikehermosolujen vaurio, mistä aiheutuu spastista eli jäykkää lihashalvausta, jänneheijasteiden kiihtymistä sekä positiiviset Babinskin ja Hoffmannin merkit. (Laaksovirta ym. 2021, Palmio & Jokela 2021.) Babinskin testissä tutkittavan jalkapohjaa pitkin vedetään esimerkiksi spaattelilla kantapään lateraaliosasta kohti päkiän mediaaliosaa. Jos testi saa isovarpaan ojentumaan eli nousemaan kohti jalanselkää, on testi positiivinen. Hoffmannin testissä tutkija ottaa potilaan keskisormen tutkijan peukalon ja etusormen väliin painaen hellästi potilaan kynnen distaaliosaa. Tämän jälkeen tutkija liu'uttaa kynnen päällä olevaa sormeaan distaalisesti. Sormen lähtiessä pois kynnen päältä aiheutuu potilaalle refleksi. Jos potilaan sormet kääntyvät fleksioon eli kohti kämmentä, on testi positiivinen. (Arokoski, Karppinen & Laimi 2016.)

Ihmisillä on kahdenlaisia SMN-geenejä, SMN1 ja SMN2. SMN1 on ensisijainen geeni, joka tuottaa suurimman osan liikehermosolujen tarvitsemasta SMN-proteiinista (survival motor neuron). (Fimea 2023; Kankuri & Korpi 2021; Wartiovaara, Haanpää & Kankuri-Tammilehto 2023.) Spinaalisessa lihasatrofiassa potilaalla ei synny viallisen SMN1-geenin takia riittävästi SMN-proteiinia. Tämä johtaa hermosolujen vaurioitumiseen, mikä taas johtaa siihen, että toimintakäskyt eivät etene tahdonalaisiin lihaksiin. Käyttämättömänä lihakset surkastuvat. (Laaksovirta ym. 2021; Palmio & Jokela 2021.)

2.1 Spinaalisen lihasatrofian muodot

Spinaalinen lihasatrofia jaetaan oirekuvan ja alkamisiän perusteella pääosin kolmeen tautimuotoon, SMA 1-3, joista tyyppi 1 alkaa ensimmäisten elinkuukausien aikana ja on oirekvaltaan vaikein. Joissain tilanteissa puhutaan myös SMA 0-muodosta, jolloin oireet alkavat jo sikiöaikana ja lapsi menehtyy muutama viikko syntymän jälkeen, sekä SMA 4 -muodosta eli niin sanotusta aikuisiän SMA:sta. (Laaksovirta ym. 2021; Palmio & Jokela 2021.)

SMA 1 eli Werdnig-Hoffmannin tauti on spinaalisen lihasatrofian yleisin muoto (Laaksovirta ym. 2021). Eri lähteiden mukaan se alkaa ensimmäisten elinviikkojen tai -kuukausien aikana. Audicin ja Barneriaksen mukaan kansainvälinen konsortio (The International Consortium) määrittää sairauden alkamisiäksi alle kuusi kuukautta (Audic & Barnerias 2020). Vauva on voimakkaasti hypotoninen ja hänen lihasvoimansa on vähäinen. Selvimmin tämä näkyy siinä, että SMA 1 -muotoa sairastava lapsi ei opi istumaan ilman tukea. Alkamisiän lisäksi juuri kykenemättömyys istumaan on olennainen luokitellessa sairaus 1-tyypiksi. Lisäksi lapsen kyky kannatella päätään on heikko. Hypotonia on voimakkainta vartalossa. Kaikissa raajoissakin on lihasheikkoutta, joka painottuu raajojen tyviosiin mahdollistaen käsien ja jalkojen distaaliosien liikkeitä. Kolmasosalla lapsista näkyy sormien värähtelyä. Kasvojen ilmeet ovat vähentyneet, mutta toisaalta kielessä voi olla nykimistä. Lapsen kyky imeä sekä yskiä on heikko ja sairaus hankaloittaa hengitystyötä. Lapsen kognitiiviset kyvyt ovat normaalit. Hengitysvaje johtaa yleensä lapsen menehtymiseen jo ensimmäisen elinvuoden aikana, keskimäärin 6–10 kuukauden iässä. (Audic & Barnerias 2020; Laaksovirta ym. 2021; Palmio & Jokela 2021; Yeo, Tiffano & Darras 2024.)

SMA 2:ta eli välimuotoista SMA:ta kutsutaan myös nimellä Dubowitzin tauti (Nishio ym. 2023). Se alkaa noin 6–18 kuukauden iässä. Lapsen motoristen taitojen ja asentotaitojen kehitys hidastuu ja pysähtyy. Lapsi oppii istumaan, muttei seisomaan tai kävelemään tuetta. Vaikeudet liittyvät aksiaaliseen eli selkärankaan ympäröiviin lihaksiin ja segmentaaliseen eli jaokkeiseen hypotoniaan, jota usein aliarvioidaan. Lisäksi lapsella on usein dorsolumbaalinen kyfoosi, jossa on liiallinen kaarevuus, eli lanneselkä on liian kaareva taaksepäin. Käsien käyttö, erityisesti kyky tarttua esineisiin, on aluksi normaalia. Sen sijaan jaloissa on heikkoutta. Lapsella ei ole myöskään kykyä dorso-ventraaliseen eli selän ja vatsan suuntaiseen kaatumiseen ja hänellä voi ilmetä kielen ja sormien nykimistä. Syljenerityksen salpaantuminen on harvinainen ydinjatkeeseen liittyvä oire, mikä johtuu lihasten vajaatoiminnasta. (Cancès, Richelme, Barnerias & Espil 2020; Laaksovirta ym. 2021; Palmio & Jokela 2021; Yeo ym. 2024.) SMA 2-tyyppi sairastavan eliniänodote voi olla yli 50 vuotta (Palmio & Jokela 2021).

SMA 3 eli Kugelberg-Welanderin tauti todetaan yli 18 kuukauden iässä, keskimäärin 39 kuukauden iässä. Se ilmenee lihasten väsymisenä ja hitaasti etenevänä heikkoutena. Kuten SMA tyypeissä 1 ja 2, lihasheikkous alkaa jalkojen proksimaalisista eli vartaloa lähinnä olevista osista ja leviää myöhemmin käsiin ja vartaloon. Hypotonia eli lihasten alentunut jänteys, nivelten liiallinen väljyys ja puuttuvat jänneheijasteet ovat myös tyypillisiä piirteitä. Lapsella on aluksi vaikeuksia juoksemisessa, portaiden kiipeämisessä, hyppimisessä ja lattialta ylös nousemisessa. Sairaus

vaikuttaa edetessään lantion lihasten toimintaan, jolloin kävely muuttuu kahlaavaksi ja hankalaksi. Tämän seurauksena lapsi vähentää kävelemistä ja voi kaatua usein. Murrosiän nopea pituuskasvukin voi hankaloittaa liikkumista. Ajan myötä lapsi menettää kävelykykynsä. Sairaus voi näkyä myös raajojen distaaliosissa kaarijalkaisuutena (pes cavus) sekä käsien vapinana ja pieninä liikkeinä, jotka johtuvat kyynärvarren lihasten heikkoudesta ja vapinasta. Sisäelimiin liittyvä heikkous, mikä ilmenee muun muassa hengityselinten heikkoutena ja viskeraalisina vaivoina (ummetuksena, virtsanpidätyskyvyttömyytenä ja gastroesofageaalisen refluksen) sekä bulbarioireet (suun, kielen ja nielun heikkous), on harvinaista tässä tautimuodossa. Oirekuvan vaikeus ja etenemisnopeus vaihtelevat. Elinajanodote ei poikkea terveestä. Tautimuoto on hyvin harvinainen. (Salort-Campana & Quijano-Roy 2020; Laaksovirta ym. 2021; Palmio & Jokela 2021; Yeo ym. 2024.)

2.2 Spinaalisen lihasatrofian periytyminen

Spinaalinen lihasatrofia on peittyvästi eli resessiivisesti periytyvä sairaus. SMA:ta sairastavan henkilön vanhemmista molemmat ovat siten SMA:n kantajia. Kun lapsi saa molemmilta vanhemmiltaan viallisen kopion kromosomissa 5q sijaitsevasta SMN1-geenistä, hän sairastuu. (Laaksovirta ym. 2021.) Silloin kun lapsi saa vain toiselta vanhemmalta viallisen kopion SMN1-geenistä, toiselta vanhemmalta saatu terve geenikopio mahdollistaa sen, että elimistö tuottaa riittävästi SMN-proteiinia. Yhden viallisen geenikopion omaava henkilö on kuitenkin taudin oireeton kantaja. Terveitä SMA-geenin kantajia on noin 1/50 henkilöstä, riippuen maantieteellisestä alueesta. Kahdella terveellä kantajalla on 25 % mahdollisuus saada lapsi, joka sairastuu SMA:han. Sairaus ilmenee yhdellä 10 000:sta vastasyntyneestä, sukupuolesta ja etnisestä taustasta riippuen. (Fimea 2023.) Yeo ym. artikkelin mukaan maailmanlaajuinen sairauden kantajatiheys on noin 1/52 henkilöstä. Taudin ilmaantuvuus vaihtelee kahdeksassatoista Euroopan maassa 1/3900:stä 1/16 000:een ja Yhdysvalloissa se on noin 1/11 000. (Yeo ym. 2024.)

Spinaalisessa lihasatrofiassa lapsella ei ole toimivaa SMN1 geeniä. Tällöin se, kuinka monta SMN2-geenin kopiota lapsi saa vanhemmiltaan, vaikuttaa taudinkuvaan. Mitä enemmän SMN2-geenin kopiota lapsi saa, sitä helpompi on taudinkuva, sillä aktiivinen SMN2-proteiini voi korvata viallisen SMN1:n toimintaa. SMN2-geenin proteiinisynteesi tuottaa kuitenkin vajaata SMN-proteiinia, joka pilkkoutuu nopeasti. Tästä syystä se ei yksinään kykene tuottamaan riittävästi

määrää SMN-proteiinia liikehermosolujen tarpeisiin nähden. (Kankuri & Korpi 2021; Fimea 2023; Wartiovaara ym. 2023.)

2.3 Spinaalisen lihasatrofian toteaminen

Epäillessä lihastautia potilaalta kerätään hyvät esitiedot, erityisesti tarkka sukuanamneesi, hänelle tehdään kliininen tutkimus sekä otetaan laboratoriotutkimuksia. Myös lihassähkötutkimus (ENMG), lihasten kuvantaminen erityisesti ottamalla magneettikuvat sekä lihasbiopsia voivat auttaa diagnosoimisessa. Ensisijainen tutkimus epäiltäessä spinaalista lihasatrofiaa on kuitenkin DNA-testi (Palmio & Jokela 2021; 2023.) Homotsygoottisen SMN1-delektion eli samanlaiset vastingeenit omaavan SMN1-geenin puuttumisen tunnistaminen DNA-testillä on helppoa. Sen sijaan SMN1- ja SMN2-geenien kopioiden määrittäminen on vaikeampaa. SMN1-geenien kopioiden määrä on olennainen SMA-diagnoosia sekä kantajatestausta ajatellen. SMN2-geenien määrän tietäminen puolestaan vaikuttaa taudin kliiniseen luokitteluun sekä taudin ennusteen tekemiseen. (Rouzier ym. 2020.)

Vaikka spinaalisen lihasatrofian diagnosointi varhaisessa vaiheessa ennen oireiden ilmaantumista olisi ratkaisevan tärkeää, ei Suomessa seulota SMA:ta vastasyntyneiltä (Laaksovirta ym. 2021). Kuten edellä todettiin, spinaalinen lihasatrofia diagnosoidaan DNA-testin perusteella. Tämä olisi otettavissa verinäytteestä. Vastasyntyneiltä seulotaan joitain sairauksia kantapästä otettavasta verinäytteestä 2–5 vuorokauden iässä (Lapatto ym. 2018), mutta SMA ei kuulu seulottaviin sairauksiin. Euroopassa suositukset vaihtelevat maittain. Yhdysvalloissa eri tahot ovat suositelleet SMA:n seulontaa vuodesta 2008 alkaen eri tavoin. Seulonta voidaan tehdä joko selvittämällä taudin kantajuus lasta toivovalta parilta, raskaana olevalta naiselta tai vastasyntyneeltä. (Rouzier ym. 2020.)

2.4 Suomessa tarjolla olevat spinaalisen lihasatrofian lääkehoito

Spinaaliseen lihasatrofiaan ei ole parantavaa hoitoa, mutta viime vuosina siihen on kehitetty lääkehoitoja, jotka hidastavat taudin etenemistä ja siten pidentävät SMA:ta sairastavan elinikää ja parantavat elämänlaatua. Ennen lääkehoitojen kehittymistä SMA oli yleisin syy imeväisikäisten kuolemiin. Kaikki käytössä olevat lääkkeet ovat tehokkaimpia silloin, kun ne annetaan mahdollisimman varhaisessa vaiheessa, mieluiten ennen oireiden kehittymistä. (Yeo ym.2024.)

Nusinerseeni (kauppanimeltään Spinraza) on ensimmäisenä käyttöön otettu lääke, sillä on Suomessa hoidettu alle 18-vuotiaita potilaita vuodesta 2018 lähtien. Nusinerseeni on antisense-oligonukleotidi, joka muuttaa SMN2-geenin luentaa RNA:n silmukointivaiheessa. Tämän ansiosta SMN2-lähetti-RNA:n määrä lisääntyy, mikä puolestaan lisää toimivan SMN-valkuaisaineen määrää. (Laaksovirta ym. 2021; Lääkeopas 2023; Yeo ym. 2024.) Lähetti-RNA tai mRNA on solun tumassa sijaitseva ribonukleiinihappo, jonka emäsjärjestyksen perusteella ribosomissa syntyy luennassa vastaava polypeptidi. Polypeptidiketju puolestaan yksinään tai yhdessä muiden polypeptidien kanssa muodostaa valkuaisainemolekyylin. (Lääketieteen sanasto 2016a; 2016b.)

Nusinerseeni annetaan lannepistona selkäydinnesteeseen, hoidon alun latausjakson jälkeen neljän kuukauden välein. Hoidon ansiosta hermosolukato vähenee, minkä myötä sairauden eteneminen pysähtyy. Joskus lapsen toimintakyky ja motoriset taidot jopa paranevat. Pienimmät lapset ovat tutkimusten mukaan voineet oppia esimerkiksi istumaan, konttaamaan, kelaamaan pyörätuolia tai seisomaan. Isompien lasten kohdalla hoito on parantanut lapsen pään kannatusta, käsien käyttöä sekä vireystilaa. Hoito toteutetaan yliopistosairaalassa ja se vaatii yleensä sedaation eli potilaan lääkkeellisen rauhoittamisen. Hoidon haittavaikutukset liittyvät erityisesti sen intratekaaliseen antotapaan, sillä itse nusinerseeni on yleensä hyvin siedetty lääke. Sen yleisimmät haittavaikutukset ovat päänsärky, selkäkipu ja oksentelu. (Laaksovirta ym. 2021; Lääkeopas 2023; Yeo ym. 2024.) Isompien lasten osalta on huomioitava, että SMA:han usein liittyvä skolioosi tai tehty skolioosileikkaus voi estää nusinersiinin antamisen intratekaalisesti. Harvinaisempia haittoja nusinersiiniin liittyen ovat proteiurea eli valkuaisen ilmeneminen virtsassa, trombosytopenia eli verihytaleiden määrän väheneminen ja veren hyytymisen häiriöt. (Yeo ym.2024.)

Toinen mahdollinen hoitomuoto on kertaalleen laskimoon annettava geeniterapia, onasemnogeneeniabeparvoveekki (kauppanimeltään Zolgensma). Hoidossa motoneuroniin viedään toimiva geeni AA-virusvektorin avustuksella. Korvaavan SMN1-geenin ansiosta motoneuroneissa muodostuu toimivaa SMN-proteiinia. Fimean vuonna 2020 julkaiseman arvioinnin mukaan onasemnogeneeniabeparvoveekki-hoito pidensi SMA1 sairastavien lasten elinaikaa ilman jatkuvaa ventilaatiota. Lisäksi yli kaksi kolmasosaa hoidetuista potilaista saavutti kyvyn istua ilman tukea ja jotkut lapset oppivat kävelemään. Tutkimusnäyttöä oli kyseisen julkaisun ajankohtaan mennessä kuitenkin vain vähän, sillä tutkimuksiin oli osallistunut yhteensä 37 lasta, eikä tutkimuksissa ollut mukana vertailuhoitoryhmää. Myös Yeo ym. kirjoittaa START-tutkimuksessa havaitun, että geeniterapia säilytti hoitoa saaneiden lasten motorisia taitoja tai jopa lisäsi niitä. Tutkimuksessa

mukana olleet lapset selviytyivät lisäksi viiden vuoden seurannassa ilman hengitystukea. (Fimea 2020; Laaksovirta ym. 2021; Yeo ym. 2024.)

Laaksovirta kumppaneineen kirjoittaa geeniterapian olevan tutkitusti tehokas ja turvallinen alle kuuden kuukauden ikäisille ja alle 8,4 kg painaville lapsille. Tätä isommat lapset tarvitsevat suuremman annoksen, jolloin hoidon riskit kasvavat. Fimean julkaisussa lapsen kokoon ja ikään geeniterapian antoaikana ei otettu kantaa. Yeo, Tizzano & Darras kirjoittavat artikkelissaan geeniterapian annostelun olevan painon mukaista, mutta he eivät mainitse tarkkoja painomääriä. Antoiän he mainitsevan olevan alle kaksi vuotta. Laaksovirta ym. sekä Yeo ym. mainitsevat hoidon voivan olla maksatoksinen. (Fimea 2020; Laaksovirta ym. 2021; Yeo ym. 2024.) Yeo, Tizzano & Darras mainitsevat artikkelissaan onasemnogeeniabeparvoveekin maksatoksisuuden lisäksi sen voivan aiheuttaa äkillisesti trombosytopeniaa ja troponiini 1 kohoamista. Harvinaisempaan haittana hoito voi aiheuttaa tromboottista mikroangiopatiaa eli tilan, jossa pieniin verisuoniin muodostuu veritulppia. Hoidon pitkäaikaisvaikutuksia, esimerkiksi sen yhteyttä maksasoluihin liittyvään syöpään, ei tunneta kunnolla. (Yeo ym. 2024.) Lisäksi geeniterapiaa saavilla lapsilla tulee olla geneettisesti varmistettu spinaalinen lihasatrofia sekä 1–2 SMN2-geenikopiota. Zolgensma-hoito on myös erittäin kallis ja potilaille joudutaan antamaan suuriannoksista glukokortikoidia ennen hoidon aloittamista hylkimisreaktion estämiseksi. (Fimea 2020; Laaksovirta ym. 2021.)

Tarjolla olevista hoidoista uusin on risdiplaani (kauppanimeltään Evrysdi). Risdiplaani on pienimolekyylinen, SMN2-geenin silmukointiin vaikuttava lääke. Sen vaikutus perustuu siihen, että lääke auttaa elimistöä tuottamaan ja ylläpitämään SMN-proteiinia. Lääke otetaan kerran vuorokaudessa suun tai nenämahaletkun kautta. (Laaksovirta ym. 2021; Lääketietokeskus 2024; Yeo ym. 2024.) Yeo ym. artikkelissa mainitaan FIREFISH-tutkimuksesta, minkä mukaan risdiplaaania saaneista SMA1 sairastavista lapsista 36 (95 % tutkituista) säilytti kyvyn niellä, 34 lasta (83 %) selvisi ilman jatkuvaa ventilaatiota sekä 25 lasta (61 %) saavutti kyvyn istua ilman tukea. Tutkimuksessa oli mukana 41 potilasta. (Yeo ym. 2024.) Laaksovirran ym. sekä Yeo ym. artikkelien mukaan risdiplaanilla ei ole merkittäviä haittavaikutuksia (Laaksovirta ym. 2021; Yeo ym. 2024.) Lääketietokeskuksen mukaan yleisimmiksi haittavaikutuksiksi on raportoitu ripuli, ihottuma, kuume ja päänsärky. Joillain potilailla on ilmennyt myös suun haavaumia, virtsatietulehduksia, pahoinvointia ja nivelkipuja. Fimea ohjeistaa, että lääkettä ei suositella käytettäväksi raskauden aikana, imettäessä sitä ei saa käyttää ja lääkettä käyttävien miesten puolisoiden pitää välttää raskaaksi tulemistä. (Lääkeopas 2024.)

3 OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS, TAVOITTEET JA TUTKIMUSTEHTÄVÄ

Kirjallisuuskatsauksen tarkoituksena oli selvittää spinaalista lihasatrofiaa sairastavan lapsipotilaan hoitotyön auttamismenetelmiä. Tavoitteena on lisätä tietoutta SMA:sta tulevien ja nykyisten hoitotyön ammattilaisten parissa. Tieto sairaudesta auttaa kohtaamaan sairastuneen ja hänen perheensä, antamaan laadukasta hoitoa sekä mahdollistaa hoitopolulla ohjaamisen erilaisissa hoitokontakteissa niin erikoissairaanhoidossa kuin perusterveydenhuollon puolellakin.

Tutkimuskysymyksenä oli:

Mitkä ovat hoitotyön keskeiset auttamistehtävät spinaalista lihasatrofiaa (SMA) sairastavan lapsipotilaan hoidossa?

4 KIRJALLISUUSKATSAUKSEN TOTEUTUS

Kirjallisuuskatsauksen ideana on olemassa olevan tiedon tunnistaminen, arvioiminen, tulkinta ja yhdistäminen. Katsaus ei ole vain tiivistelmä tai luettelo aihetta käsittelevistä artikkeleista, vaan tavoitteena on muodostaa kokonaiskuva alkuperäistutkimuksissa olevista tiedoista ja luoda sen pohjalta uutta tietoa. (Vilka 2023, 17.)

Valitsin opinnäytetyöni menetelmäksi kuvailevan kirjallisuuskatsauksen, sillä sen tarkoituksena on selvittää, mitä ilmiöstä tiedetään, mitkä ovat ilmiön keskeiset käsitteet ja niiden väliset suhteet sekä millaisia puutteita tai ristiriitoja aiemmassa tiedossa on. Kuvailevan kirjallisuuskatsauksen avulla on myös mahdollista muodostaa uusi näkökulma tutkittavaan ilmiöön. Kuvailevaa kirjallisuuskatsausta voidaan hyödyntää hyvien käytäntöjen edistämiseksi koulutukseen ja kliniseen työhön. (Kangasniemi ym. 2013, 294–295.)

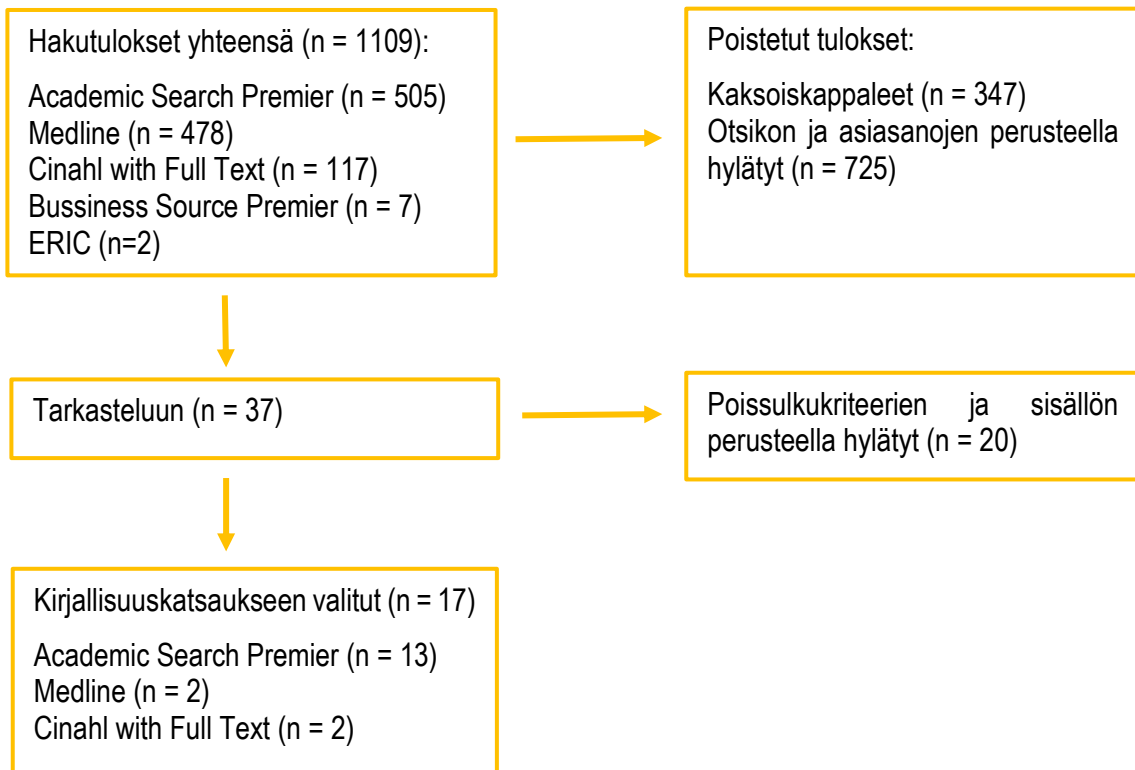
Tutkimuskysymys on yleensä täsmällinen ja rajattu, vaikka väljempi tutkimuskysymys toisaalta auttaa tarkastelemaan ilmiötä monelta kannalta. Tässä opinnäytetyössä tutkimuskysymys on varsin laaja, jotta aihetta pystyy tarkastelemaan monelta kannalta. Tutkimuskysymys ohjaa aineiston valintaa ja määrittää aineiston riittävyden. Kuvailevassa kirjallisuuskatsauksessa aineiston valinnassa olennaista on sen tarjoama sisältö, ei niinkään ennalta asetettujen sääntöjen mukainen hakeminen kuten systemaattisessa kirjallisuuskatsauksessa. Aineistossa voidaan käyttää tieteellisten lähteiden lisäksi esimerkiksi pääkirjoituksia, jos se on perusteltua. Tässä opinnäytetyössä käytettiin kuitenkin vain vertaisarvioituja tutkimusartikkeleita. Artikkelit olivat kaikki englanninkielisiä. (Kangasniemi ym. 2013, 295.)

Kirjallisuuskatsausta prosessina voi tarkastella niin sanotun SALSA-kehyksen kautta. Ensimmäisessä vaiheessa muodostetaan hakusanat ja suoritetaan haku tietokannoista. Toisessa vaiheessa hakutulokset arvioidaan. Kolmannessa vaiheessa suoritetaan manuaalinen haku eli aiemmin löydettyjen hakutulosten joukosta etsitään ne lähteet, jotka valitaan kirjallisuuskatsaukseen mukaan. Tätä seuraa vielä synteesi eli tiedon yhdistäminen sekä analyysi. (Vilka 2023, 30–31.)

4.1 Hakuprosessi

Kirjallisuuskatsauksen hakuprosessi tapahtui heinäkuussa 2024. Etsin aineistoa EBSCOHostista, joka sisältää eri tietokantoja kuten Cinahl, Medline sekä Academic Search Premier. Valitsin EBSCOSTA hakuun kaikki tietokannat. Olin jo opinnäytetyön suunnitelmavaiheessa hyödyntänyt Oulun ammattikorkeakoulun kirjaston informaatikon asiantuntemusta, ja hakulauseke 1 onkin mietitty yhdessä informaatikon kanssa: "spinal muscular atrophy" OR "Muscular Atrophy, Spinal". Kirjallisuuskatsauksen tiedonhakuja tehdessäni yhdistin tähän toisen hakulausekkeen: "child OR children OR adolescent OR young OR infant OR newborn". Hakutiloihin ja laajentimiin laitoin: läheisyys, käytä yhteenkuuluvia sanoja ja käytä vastaavia aiheita. Rajauksiin tuli: kokoteksti, tieteelliset (vertaisarvioidut) julkaisut, englannin kieli sekä julkaisuvuosi 2014–2024.

Hakuprosessi on kuvattu kuvassa 1. Kaikista tietokannoista hakutuloksia tuli 1109 kpl. Kaksoiskappaleiden poiston jälkeen jäljelle jäi 762 artikkelia. Tämän jälkeen karsin hakutulosten määrää pienemmäksi otsikoiden ja asiasanojen perusteella, jolloin valitsin tarkempaan tarkasteluun 37 artikkelia.



KUVA 1. Hakuprosessi

Edelleen sisäänotto- ja poissulkukriteerejä (taulukko 1) hyödyntäen rajasin pois sellaiset artikkelit, jotka vaikuttivat olevan selvästi genetiikkaan tai lääketutkimukseen liittyviä sekä katsausartikkelit. Näistä 37:stä artikkelista valitsin lopulta mukaan 17 artikkelia. Artikkeleista 13 löytyi Academic Search Premier -tietokannasta, kaksi Medlinestä ja kaksi Cinahl with Full Text -tietokannasta. Lähes kaikkien artikkeleiden linkitetty kokoteksti oli Science Directissä (Elsevier), ainoastaan kolmessa artikkelissa kokoteksti löytyi suoraan Academic Search Premierin tietokannasta.

TAULUKKO 1. Lähteiden sisäänotto- ja poissulkukriteerit

SISÄÄNOTTOKRITEERIT	POISSULKUKRITEERIT
Julkaistu vuonna 2014 tai myöhemmin	Vuotta 2014 aiemmin julkaistut lähteet
Julkaistu englannin kielellä	Julkaistu muulla kuin englannin kielellä
Tieteellinen alkuperäisjulkaisu	Ns. toisen käden lähteet tai tiivistettyä tietoa tarjoavat lähteet, mm. katsausartikkelit
Saatavissa sellaisista tietokannoista, mitkä ovat OAMK:n opiskelijoille ilmaisia	Maksulliset tietokannat
Käsittelee joko SMA:ta yleisesti tai keskittyen alle 18-vuotiaisiin	Selvästi aikuisiin keskittyvät, vahvasti genetiikkaan tai lääketutkimuksiin liittyvät tutkimukset

4.2 Aineiston analysointi

Aineiston analysoinnin aloitin jakamalla mukaan valitut tutkimukset aihealueittain: hengityksen seuraamiseen ja hoitamiseen liittyviä tutkimuksia olin ottanut mukaan 5kpl, ravitsemuksen tukemiseen liittyviä 6kpl, perioperatiiviseen hoitotyöhön liittyviä 1kpl, kivun hoitamiseen liittyviä 2kpl ja perheen hoitotyöhön liittyviä 3kpl. Tutkimusten jakaminen aihealueiden mukaan oli helppoa jo tässä vaiheessa, sillä niiden aiheet erosivat selvästi toisistaan. Jakamisen jälkeen taulukoin tutkimukset siten, että laitoin ylös tekijät, julkaisuvuoden, julkaisumaan, tutkimusartikkelin nimen, tutkimuksen tarkoituksen ja tavoitteen, tutkimusmenetelmän ja otoksen sekä tutkimuksen tärkeimmät tulokset. Kyseiset taulukot löytyvät opinnäytetyön liitteestä 1.

Luokittelun ja taulukoinnin jälkeen syvennyin tutkimuksiin tarkemmin aihealue kerrallaan. Vaikka olin luokitellut ne aihealueiden mukaan, poimin niistä ylös muihinkin aihealueisiin liittyviä ilmauksia. Luin tutkimuksia yksitellen useamman kerran ja analysoin ne induktiivisen sisällönanalyysin avulla. Etsin tutkimuksista vastauksia tutkimuskysymykseen. Koska tutkimukset ovat lääketieteellisiä, jouduin tekemään päätelmiä jo tässä vaiheessa. Esimerkiksi jos potilaalla on tarve NIV-hoidolle, se tulee huomioida hoitotyötä tehdessäkin. Aineistoa lukiessani huomioin tutkimusten sisältämät yhtäläisyydet ja erot sekä vertailin niiden sisältämää tietoa. Samalla rajasin tutkimuksista pois tutkimuskysymyksen kannalta epäolennaisen tiedon.

Aineiston analyysia on kuvattu taulukoissa 2 ja 3. Laitoin ylös tutkimuksissa esiintyviä ilmaisuja, minkä jälkeen muodostin niistä pelkistetyt ilmaisut. Pelkistetyt ilmaisut kuten ”hengityksen hoitaminen aloitettava jo lapsuudessa” ja ”unenaikaiset hengitysongelmat vaativat NIV-hoitoa” yhdistin alaluokaksi ”ventilaatituki”. Lopuksi yhdistin alaluokat pääluokaksi ”hengityksen hoitaminen”. Sisällönanalyysin perusteella päädyin samankaltaiseen jakoon, mitä olin analyysin alkuvaiheessa tehnyt. Spinaalista lihasatrofiaa sairastavan lapsipotilaan hoitotyön keskeisimmät menetelmät ovat jaettavissa viiteen luokkaan: 1) hengityksen seuraaminen ja hoito, 2) ravitsemuksen tukeminen, 3) perioperatiivinen hoitaminen, 4) kivun hoitaminen ja 5) perheen hoitotyö. Lopuksi kirjoitin tuloksista tehden niistä samalla tulkintoja hoitotyön näkökulmasta. (Niela-Vilén & Hamari 2016, 30.)

TAULUKKO 2. Esimerkki aineiston analyysista

Alkuperäinen ilmaus	Pelkistetty ilmaus	Alaluokka	Pääluokka
1.poor airway clearance due to reduced cough efficacy	Huono hengitysteiden puhdistuminen (1,3)	Hengitysteiden puhdistumista avustettava	Hengityksen seuraaminen ja hoito
3.This respiratory muscle weakness translates into an impairment of cough, resulting in poor clearance of airway secretions and recurrent pulmonary infections			
5.Airway clearance devices were used by 66% of patients with 20% of the patients using two devices.	hengitysteitä puhdistavat laitteet yleisiä (5)		

¹LoMauro ym. 2016

³Khirani ym. 2017

⁵Allaer ym. 2022

TAULUKKO 3. Esimerkki aineiston analyysistä

Alkuperäinen ilmaus	Pelkistetty ilmaus	Alaluokka	Päälukka
2. During sleep, the imbalance between the contribution of chest and abdomen to the breathing dynamic further widens, leading to the development of sleep disordered breathing (SDB)	Unenaikaiset hengitysongelmat vaativat NIV-hoitoa (2,3,4,5)	Ventilaatiotuki	Hengityksen seuraaminen ja hoito
2. at PG with pseudo-obstructive features besides the standard AASM classification of obstructive, central and mixed apnoeas/hypopnoeas			
3. nocturnal hypoventilation			
4. a chronic ventilatory failure, recognizable early during sleep			
4. Apnea/hypopnea index (AHI) is increased in SMA patients and sleep latency has been found to be significantly prolonged in SMA1 patients			
4. non-invasive ventilation in SMA patients leads to an improvement in sleep architecture in terms of reduced light sleep and increased deep sleep			
5. Because breathing is physiologically less efficient during sleep, NIV will initially be used at night			
5. NIV is associated with a correction of nocturnal and diurnal gas exchange, an increase in sleep efficiency and survival			
5. an abnormal overnight gas exchange represents the most common criteria to start NIV			

²Trucco ym. 2024

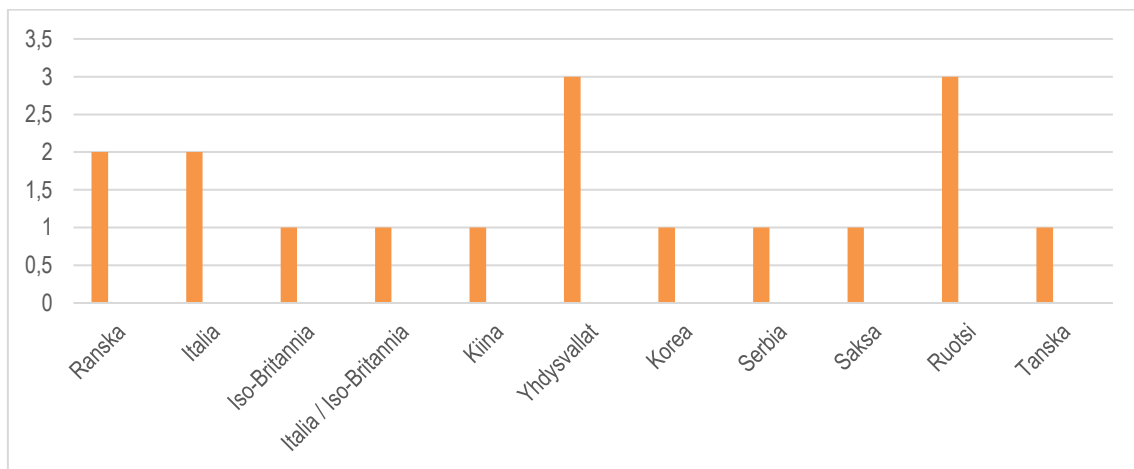
³Khirani ym. 2017

⁴Verrillo ym. 2019

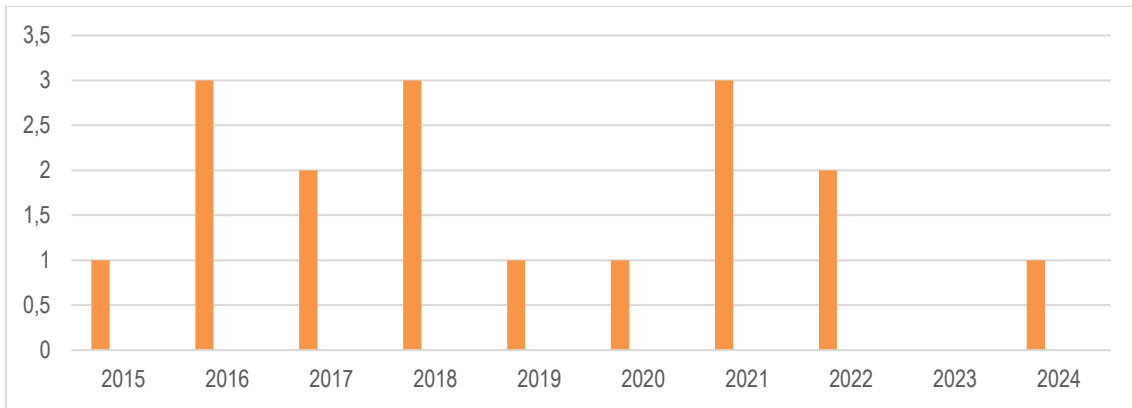
⁵Allaer ym. 2022

5 KIRJALLISUUSKATSAUKSEN TULOKSET

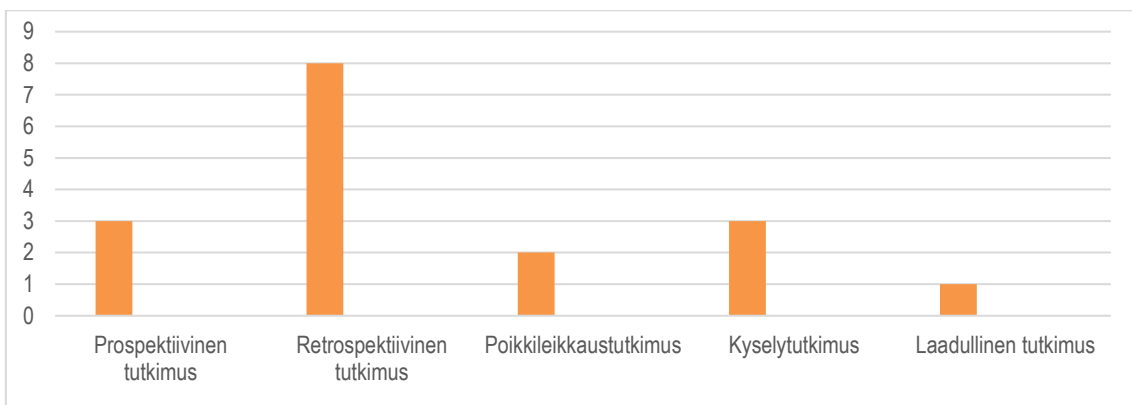
Kirjallisuuskatsaukseen valitut tutkimusartikkelit on kuvattu kuvissa 2-6. Artikkelit on julkaistu Ranskassa (n=2), Italiassa (n=2), Iso-Britanniassa (n=1), Italiassa/Iso-Britanniassa (n=1), Kiinassa (n=1), Yhdysvalloissa (n=3), Koreassa (n=1), Serbiassa (n=1), Saksassa (n=1), Ruotsissa (n=3) sekä Tanskassa (n=1) vuosina 2015–2024. Tutkimukset olivat retrospektiivisiä (n=8), prospektiivisiä (n=3), poikkileikkaustutkimuksia (n=2) ja kyselytutkimuksia (n=2). Yksi tutkimus oli laadullinen tutkimus. Osassa tutkimuksista otanta oli varsin pieni, kolmessa tutkimuksessa mukana oli alle kymmenen (n=6–9) SMA:ta sairastavaa lasta. Viidessä tutkimuksessa oli mukana yli 50 (n=60–146) SMA:ta sairastavaa lasta ja nuorta. Kolmessa tutkimuksessa mukana oli SMA:ta sairastavien lisäksi lihasdystrofiaita sairastavia, mutta SMA:ta sairastavien tulokset oli eritelty muista diagnoosiryhmistä. Kahdessa tutkimuksessa mukana oli terveet verrokkit. Tutkimuksissa oli mukana vain SMA 1 sairastavia lapsia (n=2), vain SMA 2 sairastavia (n=4), SMA 1-2 (n=2), SMA 1-3 (n=3), SMA 2-3 (n=4). Kahdessa tutkimuksessa (n=2) ei mainittu SMA:n tyyppitystä tarkemmin.



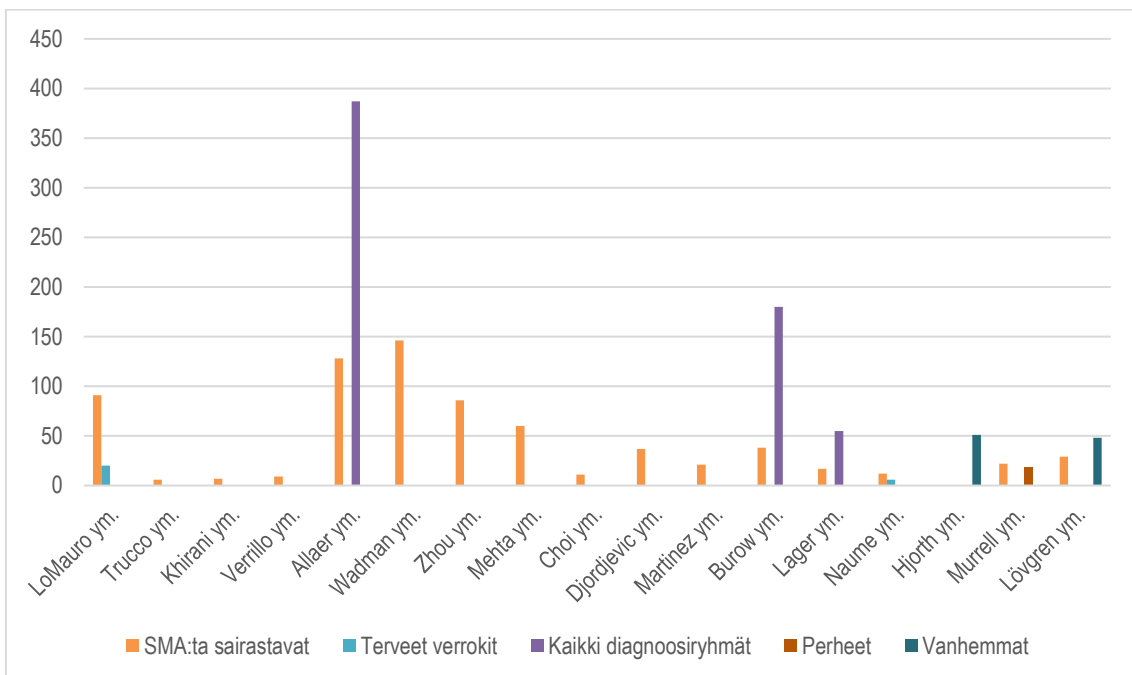
KUVA 2. Julkaisumaa



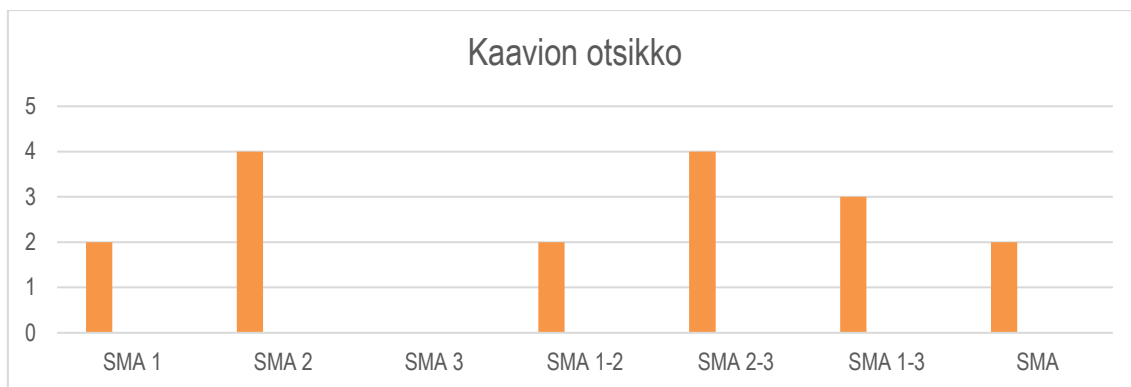
KUVA 3. Julkaisuvuosi



KUVA 4. Tutkimusmenetelmä



KUVA 5. Otanta



KUVA 6. SMA tautityypitykset

5.1 Hengityksen seuraaminen ja hoito

SMA:ta sairastavilla lihasheikkous liittyy hengityselimiinkin, mikä näkyy kylkiluiden välisten lihasten ja pallean heikkoutena (LoMauro ym. 2016; Khirani ym. 2017; Trucco, Dastagir & Tan 2024). Tarkemmin ottaen hengitysvaikeus on pseudo-obstruktiivista eli pallean säilynyt toiminta on epäsuhdassa rintakehän heikkouden kanssa (Trucco ym. 2024). Hengitysvaikeus aiheuttaa myös alveolitasoista hypoventilaatiota eli vähentynyttä keuhkotuuletusta pienissä keuhkorakkuloissa. Tämä puolestaan johtaa atelektaasien ilmaantumiseen eli keuhkojen ilmattomien osien kasaan painumiseen. (LoMauro ym.2016.) SMA 1 on spinaalisen lihasatrofian vaikein muoto ja siihen liittyykin eniten ongelmia hengityksessä (Verrillo ym. 2019; Allaer ym. 2022). Myös SMA 2 -muotoa sairastavien hengitys on tyypillisesti pinnallista ja nopeaa (LoMauro ym. 2016; Trucco ym. 2024). Sen sijaan SMA 3 -muotoa sairastavien hengityksessä ei ole erityisempiä ongelmia (LoMauro ym. 2016). Unenaikaiset hengitysongelmat ovat SMA:ta sairastavilla yleisimpiä, sillä yöaikaan rintakehän ja vatsan toiminnan epätasapaino kasvaa entisestään (Khirani ym. 2017; Verrillo ym. 2019; Allaer ym. 2022; Trucco ym. 2024). Hengitykseen liittyvät ongelmat lisääntyvät SMA:ta sairastavan lapsen vanhetessa ja taudin edetessä (Verrillo ym. 2019; Allaer ym. 2022; Trucco ym. 2024).

SMA:ta sairastavan hengityksen hoitaminen on aloitettava jo lapsuudessa (LoMauro ym. 2016; Allaer ym. 2022). Ventilaatiotuki vähentää pseudo-obstruktiivisia tapahtumia (Trucco ym. 2024) ja takypneoita eli liian nopeaa hengitystaajuutta (LoMauro ym. 2016, Allaer ym. 2022), parantaa saturaatiota eli happikyllästeisyyttä sekä vähentää riskiä atelektaasien muodostumiselle (LoMauro ym. 2016). Hengityksen tukeminen NIV-hoidolla eli noninvasiivisella ventilaatiolla on aluksi tarpeen unenaikaisten hengitysongelmien hoitamiseksi ja sairauden edetessä myös päivisin (Khirani ym.

2017; Verrillo ym. 2019; Allaer ym. 2022; Trucco ym. 2024). NIV-hoitoon kuuluu sekä jatkuva positiivinen hengitystiepaine (CPAP) että sisäänhengityksen avustaminen. Nimenomaan NIV-hoito on sopiva hoitomuoto potilaille, joilla on taustalla hengityslihasten heikkous. CPAP-hoito puolestaan sopii potilaille, joiden ongelmana on ylempiin hengitysteihin liittyvä obstruktio. (Allaer ym.2022.)

Pitkäaikaisen NIV-hoidon aloittamiseen ei sen hyödyistä huolimatta ole olemassa validoituja kriteerejä. NIV-hoito aloitetaan SMA:ta sairastaville lapsille yleensä elektiivisesti eli ennalta suunnitellusti, kun lapsella huomataan unipolygrafiassa sille tarve. (Allaer ym. 2022.) NIV-hoito parantaa potilaiden unta vähentämällä kevyen unen määrää ja lisäämällä syvän unen määrää, minkä seurauksena yöllinen heräilykin vähenee (Verrillo ym. 2019). Joskus tarve noninvasiiviselle ventilaatiolle voi tulla äkillisesti hengitysvaikeuksien pahenemisen yhteydessä esimerkiksi hengitystieinfektion seurauksena. (Allaer ym. 2022).

SMA:ta sairastavat lapset tarvitsevan tukea yskimiseensä ensimmäisistä elinvuosista lähtien, sillä yskiminen on tehotonta eikä siten puhdistaa hengitysteitä eritteistä (LoMauro ym. 2016; Khirani ym. 2017). Kaksi kolmasosaa SMA:ta sairastavista käyttääkin hengitysteitä puhdistavia laitteita (Allaer ym. 2022). Erilaisten yskimistä ja hengitystä helpottavien välineiden ja tekniikoiden hallitsemisen sekä taidon ohjata näiden käyttöä lapselle ja hänen huoltajilleen onkin osa olennaista hoitotyön osaamista.

Salbutamolihoidosta oli ristiriitaisia tutkimuksia. Khirani tutkimusryhmineen (2017) arvioi, että päivittäin yli vuoden ajan otettu oraallinen eli suun kautta otettu salbutamoli paransi SMA 2 sairastavien SVC (slow vital capacity) -arvoa sekä sisäänhengityslihasten voimaa merkittävästi. Tutkimuksen mukaan oraalisesti otettu salbutamoli vaikutti positiivisesti myös perifeeristen lihasten voimaan sekä painoon. Uloshengityslihasten toiminnalle salbutamolihoidolla ei sen sijaan ollut vaikutusta. Heidän mukaansa oraalisesti otettu salbutamoli oli hyvin siedettyä. Tutkimuksessa oli mukana vain seitsemän lasta, minkä takia tutkijat toteavat uusien tutkimusten olevan tarpeen, jotta tutkimustulos voidaan varmistaa ja tulokset voidaan laajentaa kattamaan myös muita kuin 2-tyyppin spinaalista lihasatrofiaa sairastavia. Sen sijaan LoMauron ym. (2016) tutkimuksessa salbutamolihoidolla ei ollut vaikutusta SMA 2 sairastavien lasten hengitykseen ja rintakehän liikkeeseen.

Makuuasento on SMA tyyppiä 1 ja 2 sairastaville merkittävästi helpoin hengityksen kannalta, sillä silloin pallea pääsee laajenemaan vatsaontelon puolelle. Sen sijaan SMA 3 -muotoa sairastavilla asento ei vaikuta hengitykseen. (LoMauro ym. 2016) Skolioosi, mikä on yleistä SMA:ta sairastavilla (Burow, Forst, Forst, Hofner & Fajak 2017), pahentaa hengitystä entisestään (LoMauro ym. 2016). Hoitotyön näkökulmasta tämä tarkoittaa sitä, että asentohoidon merkitys on suuri ja esimerkiksi hyvään istuma-asentoon pyörätuolissa istuttaessa on panostettava.

5.2 Ravitsemuksen tukeminen

Ravitsemuksen ongelmat ovat yleisiä spinaalisen lihasatrofian muotoja 1 ja 2 sairastavilla lapsilla (Martinez ym. 2018; Choi, Suh, Chae & Shin 2020; Wadman ym. 2021; Zhou ym. 2022). SMA 1-muotoa sairastavilla ravitsemuksen ongelmat alkavat keskimäärin 6kk iässä, minne asti vauvan imettäminen tai pulloruokinta useimmiten onnistuu (Choi ym. 2020). SMA 2 sairastavilla syömisen ongelmat alkavat myöhemmin, keskimäärin 6,5-vuotiaana (Wadman ym. 2021). Potilaiden ravitsemuksen haasteet liittyvät lihasheikkouteen, mikä aiheuttaa haasteita nielemisessä, imemisessä sekä puremisessa. Puremisen ja nielemisen ongelmat voivat aiheuttaa pidentyneitä ateriointiaikoja (Wadman ym. 2021) sekä aspiraatiota ja siten myös aspiraatiopneumoniaa eli keuhkokuumetta, joka johtuu ruuan joutumisesta hengitysteihin (Choi 2019; Wadman ym. 2021).

SMA:ta sairastavien lasten kasvu ja kehitys poikkeaa terveistä lapsista vähentyneestä lihasmassasta ja aktiivisuudesta johtuen (Zhou ym. 2022). Heillä on myös normaaliväestöä korkeampi rasvapitoisuus, kun taas rasvattoman massan määrä ja luuntiheys on pienempi. Siksi painon ja pituuden seuraaminen ei riitä kehonkoostumuksen havainnointiin. (Martinez ym. 2018.) SMA:ta sairastavilla lapsilla ilmenee sekä yli- että alipainoa sekä vajaaravitsemusta, jota voi ilmetä painosta riippumatta (Mehta, Newman, Tarrant & Graham 2016; Wadman 2021; Zhou 2022). Epänormaalia glukoosiaineenvaihduntaa ilmenee erityisesti ylipainoon liittyen. Tarkemmin ottaen SMA:ta sairastavilla lapsilla on riski liian korkeaan tai matalaan verensokeriin, insuliiniresistenssiin eli tilaan, jossa insuliinin vaikutus kudoksissa on heikentynyt, sekä tyypin 2 diabetekseen. (Djordjevic ym. 2021; Zhou ym. 2022). Lisäksi SMA:ta sairastavilla lapsilla ilmenee metabolista oireyhtymää (Zhou ym. 2022), poikkeavaa rasva-aineenvaihduntaa sekä rasvamaksatautiä. (Djordjevic ym. 2021.) Nämä ongelmat kasvattavat SMA:ta sairastavien riskiä sydän- ja verisuonitaudeille (Djordjevic ym. 2021).

SMA 2 ja 3-tyyppiä sairastavilla lapsilla kalsiumin saanti on usein heikkoa silloinkin, kun lapsi voi niellä normaalisti (Zhou ym. 2022). Lisäksi lasten energian (Mehta ym. 2016; Martinez ym. 2018; Djordjevic ym. 2021), proteiinin (Mehta ym. 2016), D-vitamiinin (Mehta ym. 2016, Martinez ym. 2018), E-vitamiinin (Martinez ym. 2018) sekä folaattien (Martinez ym. 2018) saanti voi olla riittämätöntä. Epäoptimaalinen ravitsemusaineiden saanti voi vaikuttaa luuston terveyteen (Martinez ym. 2018). Ravitsemuksen tukeminen on tärkeää siksikin, että se parantaa elämänlaatua (Hjorth, Kricbergs, Sejersen & Lövgren 2018; Martinez ym. 2018; Zhou ym. 2022.). Yksilölliset ravitsemusohjeet SMA:ta sairastaville lapsille ovat tästä syystä tarpeen (Mehta ym. 2016; Martinez ym. 2018; Wadman ym. 2021; Zhou ym. 2022).

SMA:ta sairastavat lapset hyötyvät usein nenämahaletkusta tai perkutaanisesta endoskooppisesta gastrostoomasta eli vatsanpeitteiden läpi vatsaan menevästä ravitsemusletkusta, PEG:stä, sillä ne vähentävät aspiraatiopneumonioita ja hengitystieinfektioita, parantavat elämänlaatua ja helpottavat erityisesti SMA 1 sairastavien ravitsemusta. (Choi ym. 2020; Wadman ym. 2021). Nenämahaletku asennetaan SMA 2 -muotoa sairastaville keskimäärin 4-vuotiaana ja PEG keskimäärin 8-vuotiaana. (Wadman ym. 2021) PEG-letku on yleensä hyvin siedetty (Choi ym. 2020; Wadman ym. 2021).

Vaikka SMA:ta sairastavien lasten ravitsemukseen liittyy monenlaisia haasteita, SMA:ta sairastaville ei ole omia ravitsemussuosituksia. Hoitotyön näkökulmasta tärkeää on tarkkailla potilaan vointia kokonaisvaltaisesti ja tuoda näitä huomioita esiin lääkäreille sekä ravinto- ja puheterapeuteille. Huomiota on syytä kiinnittää ruokailuasentoihin, käytettäviin ruokailuvälineisiin, ruuan koostumukseen ja ruokailutilanteeseen. Joskus ruokinta voi tapahtua nenämahaletkun tai PEG-letkun kautta, jolloin hoitajalta vaaditaan sekä tietoa ja taitoa kyseiseen ruokintapaan liittyen että taitoa ohjata vanhempia ja isompia lapsia tai nuoria.

5.3 Perioperatiivinen hoitaminen

SMA:han liittyy usein skolioosi, sillä keskivartalon heikot lihakset eivät pysty tukemaan selkärankaa (Lager & Kroksmark 2015; Burow ym. 2017; Wadman ym. 2021). Sairastavuuden ja kuolleisuuden pienentämiseksi sekä elämänlaadun parantamiseksi spinaalista lihasatrofiaa sairastavat käyvät usein läpi skolioosileikkauksen. SMA:ta sairastavilla on korkea riski leikkauskomplikaatioihin, joita voi esiintyä leikkauksen aikana tai sen jälkeen. Yleisimmin komplikaatiot liittyvät sydämeen ja

hengitykseen. Muita mahdollisia komplikaatioita ovat neurologiset leesiot eli vauriot tai toimintahäiriöt, haavan paranemisen häiriöt (wound healing disorders, WHD), maha-suolikanavan ongelmat, virtsatieinfektiot, seroomat eli kudostesteen kertyminen haavaonteloon, yleistynyt suonensisäinen hyytyminen (disseminated intravascular coagulation, DIC-oireyhtymä) sekä hypovoleeminen sokki eli veren riittämättömästä määrästä johtuvan sokki. (Burow ym. 2017.)

Burow ym. tutkimusryhmineen keskittyi tutkimuksessaan haavan paranemisen häiriöön (WHD). He toteavat sen olevan vakava ongelma, joka aiheuttaa potilaille kipua ja hoidon pitkittymistä. Yleisimmin haavan paranemista häiritsee sinne joutunut *Staphylococcus Aureus* -bakteeri. Riskitekijöistä osa liittyy toimintaan leikkauksen aikana ja osalla on yhteys potilaan terveyteen. Riskitekijöinä mainitaan suuri määrä leikkausinstrumenttejä, aliravitsemus tai liikalihavuus sekä aiemmat ongelmat haavojen paranemisessa. Komplikaation ehkäisemisessä ravitsemuksen ja ventilaatio-ongelmien hoitamisella ennen leikkausta on merkitystä, samoin kuin ravitsemuksella leikkauksen jälkeen. Niin ikään hyvä aseptiikka haavaa hoitaessa on tärkeää. (Burow ym. 2017.) Komplikaatioiden ehkäisy ja hoito kuuluu siis perioperatiivisen hoitamisen jokaiseen vaiheeseen eli siinä on huomioitava leikkausta edeltävä tilanne, leikkauksen aikaiset toimet sekä potilaan hoitaminen leikkauksen jälkeen.

5.4 Kivun hoitaminen

Kipu on yleinen ongelma spinaalista lihasatrofiaa sairastavilla 12–18-vuotiailla nuorilla. Kroonista kipua kokee lähes kolme neljäsosaa SMA:ta sairastavista nuorista. Kivun kokemisessa ja sen hoitamisessa on eroja esimerkiksi lihasdystrofiaa sairastaviin. (Lager & Kroksmark 2015.) Siksi kivun ehkäisemistä ja sen hoitamista tulisi ajatella nimenomaan SMA:ta sairastavan näkökulmasta.

SMA:ta sairastavat kokevat kipua eniten niskassa / selässä sekä jaloissa. Lisäksi kipua koetaan käsivarsissa sekä muissa kehonosissa eli päässä, rinnassa ja vatsassa. Useimmiten kipu on lievää. Kipua aiheuttavia tekijöitä ovat nostot ja siirrot, istuminen, liiallinen liikkuminen / aktiivisuus sekä pukeutuminen. Liikkumisrajoitteet, lihasvenytykset, seisominen, käveleminen, autoon / bussiin meneminen sekä kylpeminen / uiminen aiheuttavat myös kipuja osalle SMA:ta sairastavista. Toisin kuin lihasdystrofiaa sairastavat, SMA:ta sairastavat eivät yleensä koe ortoosien eli tukien sekä skolioosituen tai -korsetin käyttämisestä kipua aiheuttavina tekijöinä. (Lager & Kroksmark 2015.)

Kipua helpottavia tekijöitä on erilaisia ja yksilöt reagoivat niihin eri tavoin. Yli puolet SMA:ta sairastavista nuorista kokee kipua helpottavana asiana lepäämisen ja asennon vaihtamisen. Mahdollisuus muuttaa istuma-asentoa sähköpyörätuolin eri säätöjä hyödyntäen auttaa lievittämään kipua ja painetta. Yli kolmasosa SMA:ta sairastavista kokee kipulääkkeistä olevan apua ja hieronnasta hyöttyä hieman alle neljäsosa. Lihasvenytykset, kylpemisen / uimisen, rentoutumisen, liikeharjoitteet, seisomisen ja TENS-laitteen käyttämisen koki kipua helpottavina osa SMA:ta sairastavista. SMA:ta sairastavat eivät yleensä koe ortoosien ja skolioosituen käyttämisen helpottavan kipua. (Lager & Kroksmark 2015.)

SMA:ta sairastavilla potilailla on useita riskitekijöitä parasetamolin haittavaikutuksille. Glutationi, joka inaktivoi parasetamolin reaktiivisen metaboliitin eli aineenvaihduntatuotteen, varastoituu luustolihakseen. Koska SMA:ta sairastavilla lihasmassa on normaalia pienempi, ei heillä myöskään ole normaalia määrää glutationia. Tällöin maksavaurion riski kasvaa. (Naume ym. 2021.) Parasetamolin runsasta käyttöä on siis pohdittava tarkoin SMA:ta sairastavilla lapsilla. Tämä tulee huomioida esimerkiksi skolioosileikkauksen jälkeen, jolloin kipua hoidetaan useampana päivänä peräkkäin. Huomiota on kiinnitettävä myös kipua ennaltaehkäiseviin keinoihin, kivunhoidon lääkkeettömiin keinoihin ja siihen, että psykologiset tekijät vaikuttavat kivun kokemuksiin. (Lager & Kroksmark 2015.)

5.5 Perheen hoitotyö

Lapsen hoitotyöhön liittyy myös perheen hoitotyö. Vanhemmat haluavat hoitohenkilökunnan osoittavan kiintymystä ja välittämistä perhettä kohtaan (Lövgren, Sejersen & Kreicbergs 2016; Hjorth ym. 2018). Perheen kunnioittaminen on tärkeää (Lövgren ym. 2016; Hjorth ym. 2018, Murrell, Crawford, Jackson, Lotze & Wiemann 2018), ja perheen kulttuuri on huomioitava hoitotyötä tehdessä (Murrell ym. 2018). Huomion arvoista on, että sairaala on perheen ”koti” sairaalahoidon aikana (Hjorth ym. 2018). Vanhemmat toivovat voivansa ilmaista itseään avoimesti hoitohenkilökunnalle (Murrell ym. 2018) ja he haluavat terveydenhuollon ammattilaisten arvostavan vanhempien asiantuntijuutta lapsestaan (Hjorth ym. 2018). Vanhempien huolenaiheita tulee kuunnella ja reagoida niihin. Hoitohenkilökunnalta toivotaan rohkeutta antaa perheelle aikaa ja olla läsnä, puhua, kysyä ja istua hiljaa yhdessä perheen kanssa. (Hjorth ym. 2018) Empaattisuus ja aitous (Lövgren ym. 2016; Hjorth ym. 2018), positiivisuus, nöyryys ja hyväntahtoisuus (Hjorth ym.

2018) sekä sensitiivisyys (Hjorth ym. 2018, Murrell ym. 2018) ja tuttavallisuus (Murrell ym. 2018) koetaan hyvinä terveydenhuollon ammattilaisten piirteinä.

Vanhemmat toivovat terveydenhuollon ammattilaisten olevan hyvin koulutettuja ja heillä olevan tietoa SMA:sta sekä sen hoitamisesta. Hoitohenkilökunnalta toivotaan rehellisyyttä lapsen diagnoosin ja ennusteen suhteen. Vanhemmat eivät halua heille annettavan turhaa toivoa. He toivovat, että ammattilaiset antavat selkeää tietoa sairaudesta (Lövgren ym. 2016; Hjorth ym. 2018), suunnitelluista toimenpiteistä, hoitosuunnitelmasta ja hoidon tavoitteista. Vanhemmat haluavat tietoa olemassa olevista hoitomuodoista myös oman hoitopaikan ulkopuolelta sekä saatavilla olevista tukimuodoista. (Hjorth ym. 2018.). Tieto tulee kertoa vanhemmille perheen kulttuuria, arvoja ja henkisiä uskomuksia kunnioittavalla tavalla (Murrell ym. 2018).

Perheet kokevat ahdistusta siitä, että heidän on tehtävä nopeita päätöksiä lapsen eliniän pidentämiseksi tietämättä, mitä pitkän aikavälin seurauksia hoidoilla voi olla mukaan lukien niiden aiheuttama kipu. Vanhemmat eivät aina ymmärrä täysin lapselle tehtyjä hoitotoimenpiteitä, minkä takia henkilökunnan vastuulla on kertoa paitsi toimenpiteestä, myös siitä, millaisia seurauksia sillä on lapselle ja vanhemmille lapsen omaishoitajina. Hoitotoimia tulisikin miettiä myös elämänlaadun ja hoitotaakan näkökulmista. Toisaalta hoitohenkilökunnan on ymmärrettävä, että vanhemmat voivat kokea saavansa liikaa informaatiota lapsen tilanteesta, kun heidän on samaan aikaan sairaan lapsen hoitamisen kanssa vastattava muiden lastensa tarpeista, hoidettava työnsä ja selviydyttävä muista elämän stressitekijöistä. (Murrell ym.2018.)

Lapsen hoidon tulisi olla yksilöllistä. Ammattilaisten tulisi tunnistaa lapsen oireet ja hoidontarpeet. (Lövgren ym. 2016; Hjorth. ym. 2018; Murrell ym. 2018,) esimerkiksi ongelmat hengittämisessä, hengitysteiden imemisen tarpeen, kivun, nälän ja lapsen ahdistuneisuuden (Hjorth ym. 2018). Myös lapsen persoonallisuus tulee huomioida lasta hoitaessa (Murrell ym. 2018). Lapsen iänmukaisen toiminnan mahdollistaminen ja leikkimisen tukeminen on sekin tärkeää. Lapsen, jolla on lihasheikkoutta, on usein helppo käyttää lemmikeille tarkoitettuja leluja, sillä ne ovat kevyitä ja niihin on helppo tarttua. (Hjorth ym. 2018). Lapsen ja perheen tilanne tulisikin nähdä laajemman kokonaisuuden kautta. (Hjorth ym. 2018.)

Vanhemmat tarvitsevat ohjausta lapsen hoivaan ja hoitoon esimerkiksi hengitysteiden imemiseen sekä lääkinällisten apuvälineiden käyttöön. Vanhemmilta on kysyttävä, miten he haluavat osallistua erilaisiin hoitotoimenpiteisiin. Vanhempia on lisäksi autettava päivittäisissä toimissa, sillä

he ovat usein uupuneita lapsen joutuessa sairaalahoitoon. Lapsen yöaikaiseen hoitamiseen tulisi antaa apua jo sairauden alkuvaiheessa. Vanhempia on myös rohkaistava ja heille on annettava positiivista palautetta lapsen hoitamisesta. (Hjorth ym. 2018.) Vertaistuki koetaan tärkeäksi kokemusten ja kysymysten jakamisen kannalta ja hoitohenkilökunnan toivotaan ohjaavan perheet sen pariin (Hjort ym. 2018, Murrell ym. 2018).

Vanhemmat toivovat moniammatillista työryhmää ja hoidon koordinoijaa tuekseen. He toivovat hoitokoordinaattorin toimivan perheen ja terveydenhuollon toimijoiden välillä kommunikaattorina. Lapsen ja perheen ainutlaatuinen tilanne tulisi ymmärtää laadukkaan hoidon järjestämiseksi. (Hjorth ym. 2018, Murrell ym. 2018.) Hoidon jatkuvuus loma-aikoina on tärkeää. Vanhemmat toivovat suoraa kontaktia hoitohenkilökuntaan ja sitä, että lapsi pääsee sairaalahoitoa tarvitessaan suoraan osastolle ilman, että heidän tulee mennä ensin päivystykseen. (Hjorth ym. 2018.) Toisaalta vanhemmat voivat haluta hoitaa lapsensa kotona sairauden alusta loppuun asti (Lövgren ym. 2016).

Palliativisen hoidon tulee olla laadukasta. Osa vanhemmista toivoo tukea lapsen hoitamiseen kotona elämän loppuun asti, kun taas osa vanhemmista toivoo mahdollisuutta sairaalahoitoon. (Hjorth ym. 2018.) Kotona kuolemista toivovissa perheissä ahdistusta ja huolestuneisuutta kokee puolet lapsista, kun taas sairaalassa kuolemista toivovista lapsista ahdistusta ja huolestuneisuutta kokee lähes kolme neljäsosaa lapsista. (Lövgren ym. 2016.) Elämän loppuvaiheen hoitopaikan lisäksi vanhempien muitakin toiveita tulisi kuunnella. Vanhemmat toivovat lapsen kuolevan ilman kipua tai mahdollisimman lievin oirein, kuolemista vanhempien läsnä ollessa, lapsen nukkuessa ja mahdollisimman rauhallisesti. Osa vanhemmista toivoo, ettei lapsen kuolinhetkeen liity hoitolaitteita tai ettei lasta yritetä elvyttää. Vanhemmilla on myös toiveita siihen, mitä he itse tekevät kuolinhetkellä esimerkiksi he haluavat rukoilla tai laulaa lapselle. (Lövgren ym. 2016.)

Perhe tulisi huomioida myös kuoleman jälkeen. Vanhemmat toivovat muistojen luomista lapsesta (Lövgren ym. 2016, Murrell ym. 2016) esimerkiksi jalanjalkien, valokuvien tai muistoesineiden muodossa (Lövgren ym. 2016) Lisäksi vanhemmat toivovat lapsen pukemista, lapsen sylissä pitämistä, huoneen laittaminen kauniiksi ja mahdollisuutta viettää aikaa kuolleen lapsen kanssa. Ikkunan avaaminen sielun vapauttamiseksi sekä muistolahjojen antaminen koettiin myös hyvänä asiana. Hoitohenkilökunnan ajateltiin voivan ilmaista omia tunteitaan. Negatiivisina asioina vanhemmat pitävät lapsen tai vanhemman kohtelua tunteettomasti, lapsen riittämätöntä kivunlievitystä, virheellisen tiedon antamista tai tiedonpuutetta, vuoronvaihtoa kuolinhetkellä,

henkilökunnan stressaantuneisuutta ja vanhempien toiveiden huomiotta jättämistä lapsen kohteluun liittyen elämän loppuhetkellä. Kaikkienensa terveydenhuollon ammattilaiset ovat yleensä hyvä tuki perheelle lukuun ottamatta sisaruksia, jotka jätetään usein huomiotta. Sisaruksille tulisi tarjota psyykkistä tukea vaikean perhetilanteen käsittelyyn. (Lövgren ym. 2016.)

6 POHDINTA

Suurimmassa osassa spinaalista lihasatrofiaa käsittelevistä tutkimuksista on lääketieteellinen lähestymistapa. Tiedonhakua ja aineiston valintaa tehdessäni törmäsin myös muutamaa psykologiaan liittyvään tutkimukseen sekä yhteen hoitotyön näkökulmasta tehtyyn college-tasoiseen työhön. Kyetäkseni vastaamaan tutkimuskysymykseeni, minun oli tehtävä tulkintoja siitä, mikä tieto on relevanttia hoitotyön näkökulmasta käsin. Tämä tapahtui siten, että etsin tietoa siitä, minkälaisia oireita tai ongelmia SMA:ta sairastavilla on ja miten niitä voidaan hoitaa hoitotyön keinoin.

6.1 Tulosten tarkastelu

Spinaaliseen lihasatrofiaan ei ole olemassa parantavaa hoitoa, mutta käytettävissä olevat hoitomuodot vaikuttavat sairaudenkulkuun merkittävästi (Fimea 2020; Laaksovirta ym. 2021; Yeo ym. 2024). Käytetty hoitomuoto tai lääkkeettömän hoidon puuttuminen vaikuttaa siten SMA:ta sairastavan potilaan oirekuvaan, toimintakykyyn ja hänen tarvitsemiinsa hoito- ja tukimuotoihin. Kaikissa kirjallisuuskatsaukseen valikoituneessa tutkimuksessa ei kuitenkaan tullut ilmi, minkälaista hoitoa tutkittavat olivat saaneet.

Kuten Laaksovirta ym. (2021) sekä Palmio & Jokela (2021) kirjoittavat, spinaalinen lihasatrofia jaetaan yleisimmän ajattelutavan mukaan kolmeen, oirekuvaltaan erilaiseen muotoon. SMA:n tyypitys vaikuttaa siten moneen asiaan. Suurimmassa osassa tutkimuksista olikin selkeästi ilmoitettu, mitä sairauden tyyppiluokkaa tutkittavat sairastivat. Useassa tutkimuksessa painotettiin yksilöllisten hoitolinjausten tarvetta, sillä samankin tyypityksen sisällä taudin etenemistähti, oirekuva ja tarvittavat hoitomuodot ovat yksilöllisiä.

Hengitykseen liittyvistä viidestä tutkimuksesta käy ilmi, että SMA:ta sairastavat hyötyvät NIV-hoidosta eli noninvasiivisesta ventilaatiosta, jossa jatkuvan positiivisen hengitystiepaineen lisäksi tuetaan henkilön sisäänhengitystä. Vaikka tutkimukset antavat viitteitä siitä, milloin hoito tulisi aloittaa, ei validoitua kriteeristöä sille ole. Asentohoidolla on myös merkitystä spinaalista lihasatrofiaa sairastavan hengitykselle. Tämä tulisi huomioida erityisesti vanhempien, paljon

pyörätuolissa istuvien lasten kanssa. Yhdessä tutkimusartikkelissa mainittiin yskimisen tukeminen. Salbutamolihoidon vaikutukset olivat kahden eri tutkimuksen mukaan ristiriidassa keskenään. Ravitsemukseen liittyvistä kuudesta tutkimuksista selviää, että SMA:ta sairastavilla ravitsemuksen ongelmat ovat yleisiä. Ongelmia aiheuttaa sairauteen kuuluva lihasheikkous, poikkeava kehonkoostumus sekä vähäinen aktiivisuus. Tutkimuksista nousi esiin, että SMA:ta sairastavien ravitsemuksessa tulisi kiinnittää huomiota ruokailutilanteeseen, -asentoon ja -välineisiin, ravintosisältöihin sekä ravitsemuksen ohjaukseen. Ravitsemuksen hoitaminen nenämahaletkun tai PEG-letkun kautta vähentää aspiraatiopneumonioita ja hengitystieinfektioita. Ennen kaikkea tutkimukset peräänkuuluttivat yksilöllisiä ravitsemusohjeita lapsille, joilla on SMA.

Löysin tähän kuvailevaan kirjallisuuskatsaukseen vain yhden perioperatiiviseen hoitotyöhön liittyvän tutkimusartikkelin ja siksi yleistystä perioperatiiviseen hoitotyöhön liittyen on haastava tehdä. Sen pohjalta voi kuitenkin sanoa, että SMA:ta sairastavan perioperatiivisessa hoitotyössä korostuu hengityksestä ja ravitsemuksesta huolehtiminen ennen ja jälkeen leikkauksen. Leikkauskomplikaatiot ja niiden ehkäisy, muun muassa huomion kiinnittäminen hyvään aseptiikkaan, ei sinänsä eroa muiden leikkauspotilaiden hoidosta.

Kaksi tutkimusartikkelia käsitteli SMA:ta sairastavan kipua tai sen hoitoa. Kivun kokemukset ovat yleisiä spinaalista lihasatrofiaa sairastavilla. Niitä aiheuttavat tekijät kuitenkin vaihtelevat. Nostot ja siirrot sekä istuminen nousivat yleisyydessään esiin. Asentohoitoon, nosto- ja siirtotekniikoihin ja -välineisiin tulisi siten kiinnittää huomiota. Kipua helpottavia tekijöitäkin oli erilaisia. Asentohoidon ohella lepo koettiin merkittävänä kivunhoitokeinona. Vaikka kirjallisuuskatsauksessa olikin mukana vain yksi tutkimusartikkeli lääkehoitoon liittyen, ja tutkimuksen otanta oli varsin pieni, on parasetamolin käyttöä SMA:ta sairastavan kivunhoidossa syytä pohtia siihen liittyvien erityisten riskien takia.

Lapsen spinaalinen lihasatrofia koskettaa koko perhettä. Tähän liittyen löysin kolme tutkimusartikkelia. Vanhemmat kaipaavat tutkimusten mukaan hoitohenkilökunnalta tietoa sairaudesta, ymmärrystä lapsen ja perheen tilanteeseen, kykyä kohdata perhe sekä antaa tukea ja ohjausta. Heillä on myös toiveita koskien lapsen loppuelämän hoitoa. Lisäksi hoidon koordinointi koettiin tarpeelliseksi.

6.2 Luotettavuus ja eettisyys

Kirjallisuuskatsauksen luotettavuutta olisi lisännyt, jos sitä olisi ollut tekemässä kaksi tai useampi tutkija. Yhden tutkijan voimin ei ollut mahdollista käydä löytyneitä alkuperäistutkimuksia kovin tarkasti läpi, vaan ensimmäinen karsinta oli tehtävä aikataulullisista syistä pelkän otsikon ja asiasanojen perusteella. On siis mahdollista, että kaikki tutkimuskysymykseen vastaavat artikkelit eivät tulleet valituksi mukaan kirjallisuuskatsaukseen. Hoitotyön tutkimussäätiön mukaan myös aineiston laadun arviointi tulisi tehdä kahden itsenäisesti työskentelevän tutkijan toimesta. Lisäksi aineiston laatua olisi voinut arvioida sitä varten luodulla arviointilomakkeella. (Hoitotyön tutkimussäätiö 2024.) Tutkimusten analysointi olisi niin ikään ollut luotettavampaa useamman tutkijan tekemänä. Vaikka yritinkin analysoida aineistoa mahdollisimman objektiivisesti, sisältää se pakostakin subjektiivista tulkintaa tutkimusartikkeleiden tarjoamasta tiedosta.

Kuvaileva kirjallisuuskatsaus mahdollisti tietokantojen ja tutkimusten valikoimisen aika vapaasti. Hain tietoa vain EBSCOhostin kautta käytävissä olevien resurssien takia. Haun laajentaminen mm. Science Direct -tietokantaan sekä suomalaisiin tietokantoihin kuten Finna ja Medic olisi voinut tuoda lisäarvoa kirjallisuuskatsaukseen. Hakuprosessia olisi myös voinut laajentaa muihinkin sähköisiin hakukoneisiin ja tietokantoihin. Edellä mainittujen lisäksi tieteellisiä julkaisuja olisi voinut käydä läpi manuaalisesti.

Mukaan ottamistani tutkimusartikkeleista löytyi kokoteksti sellaisista tietokannoista, jotka olivat ilmaisia Oulun ammattikorkeakoulun opiskelijoille. Niela-Vilénin ja Hamarin mukaan kokotekstin saatavuus ja aineiston maksuttomuus eivät saisi olla mukaanottokriteereinä, sillä se vaikuttaa kirjallisuuskatsauksen luotettavuuteen. Heidän mukaansa tästä voidaan kuitenkin joustaa kandidaatin tutkielmassa. (Niela-Vilén & Hamari 2016, 26.) AMK-opinnäytetyö on jokseenkin verrattavissa siihen.

Valitsin kirjallisuuskatsaukseeni alle kymmenen vuotta vanhoja lähteitä, sillä spinaalista lihasatrofiaa koskeva tieto lisääntyy ja päivittyy koko ajan. Kirjallisuuskatsaukseen valitsemani tutkimusartikkelit olivat vertaisarvioituja, mikä lisää katsauksen luotettavuutta. Monessa tutkimuksessa otanta oli varsin pieni, jopa alle kymmenen tutkimukseen osallistujaa, mikä luonnollisesti vaikuttaa siihen, kuinka hyvin tutkimuksen tuloksia voi yleistää. Kuitenkin kun kyse on harvinaissairaudesta, on tällaisillekin tutkimuksille annettava painoarvoa.

Käytetyt artikkelit on julkaistu eri maissa ja maanosissa, jolloin tiedon voi ajatella pätevän maailmanlaajuisesti. Toisaalta hoitolinjauksissa Suomen ja muiden maiden välillä voi olla eroja. Suomessa on laadittu saantisuositus esimerkiksi eri ikäisten lasten D-vitamiinin saannille. Suositus ei kuitenkaan ota kantaa siihen, pitäisikö erityisryhmien, kuten SMA:ta sairastavien, saantisuosituksen poiketa terveistä lapsista. (Schwab 2024.) Erilaiset hoitosuositukset näkyvät myös Naumen ym. (2021) tutkimuksen ja Suomen suosituksen välillä. Naume ym. kirjoittaa potilaita hoidetun parasetamolien terapeuttisella vuorokausiannoksella, minkä he määrittelevät olevan korkeintaan 1 g neljä kertaa vuorokaudessa. Suomessa enimmäismääräksi on määritelty 1 g kolmesti vuorokaudessa, vaikka Suomessakin anto-ohjeen mukaan parasetamia voi antaa kuuden tunnin välein. Kerta-annos oli Naumen ym. tutkimuksessa sama kuin Suomessa useimmiten annetaan eli 15 mg / kg. (Pharmaca 2024, Korppi & Vilo 2017.)

Sekä Hjorth ym. (2018) että Murrell ym. (2018) toteavat tutkimustensa pohjalta, että vanhemmat kaipaavat vertaistukea. Suomessa toimii spinaalista lihasatrofiaa sairastavien ja heidän läheistensä valtakunnallinen yhdistys SMA Finland, joka ajaa SMA:ta sairastavien etuja ja järjestää erilaisia tapahtumia, kuten vertaistapaamisia (SMA Finland ry 2024). Tietoa SMA:sta ja tukea sitä sairastaville perheineen tarjoaa myös valtakunnallinen vammaisjärjestö Lihastautiliitto ry (Lihastautiliitto ry 2024).

Valitsin kirjallisuuskatsaukseen vain englanninkielisiä lähteitä. Muillakin kielillä kirjoitettujen lähteiden hyödyntäminen olisi voinut tuoda tärkeää informaatiota, mutta käytännön syiden takia tämä rajaus oli välttämätön. Vieraskielisten lähteiden käyttäminen tuo omat haasteensa tieteellisen tekstin lukemiseen ja tulkintaan, mikä väistämättä vaikuttaa tutkimuksen luotettavuuteen. Käytin aineistoja lukiessani eri sanakirjoja ja vertasin niiden tarjoamia käännöksiä lääketieteellisistä termeistä. Käytin enimmäkseen MOT-sanakirjoja, mutta hyödynsin myös sanakirja.org -sivustoa sekä Google kääntäjää.

Tallensin opinnäytetyöni prosessia erilliselle Word-tiedostolle koko sen tekemisen ajan, mikä helpotti prosessin kuvaamista raportointivaiheessa. Tutkimuseettisen neuvottelukunnan mukaan läpinäkyvyys hakuprosessin etenemisen suhteen on olennainen osa kirjallisuuskatsauksen luotettavuutta. Prosessin tarkka dokumentointi on tässä avuksi. (Tutkimuseettinen neuvottelukunta 2023.)

6.3 Jatkokehitysehdotukset

Tutkimuskysymykseni tässä kuvailevassa kirjallisuuskatsauksessa oli varsin laaja. Sen hyvänä puolena oli, että se antoi mahdollisuuden tarkastella spinaalista lihasatrofiaa sairastavan lapsipotilaan hoitoa monesta eri näkökulmasta käsin. Aiheen tarkempi rajaus olisi kuitenkin voinut olla viisasta huomioiden käytettävissä olevat resurssit AMK-opinnäytetyön tekemiseen.

Aiheesta voisi tehdä systemaattisen kirjallisuuskatsauksen, jolloin tutkimukset tulisivat paremmin kartoitetuksi. Kirjallisuuskatsauksen voisi myös tehdä useampaa tietokantaa sekä ei-sähköisiä aineistoja hyödyntäen. Tällöin aihe kannattaisi kuitenkin rajata tiukemmin.

Spinaaliseen lihasatrofiaan liittyvät tutkimukset ovat hyvin lääketieteellisiä. Hoitotyön näkökulmasta tehdyille, eri tutkimusmenetelmiä hyödyntäville tutkimuksille olisi siten tarvetta. Kirjallisuuskatsauksessa mukana olleista artikkeleista ilmeni, että SMA:ta sairastavat tarvitsevat heidän tarpeistaan nousevat hoito-ohjeet. Esimerkiksi kivun kokemukset ja niitä helpottavat tekijät poikkesivat osittain lihasdystrofiaa sairastavien kokemuksista. Jatkossa voisikin tutkia, onko Suomen erikoissairaanhoidossa omia hoito-ohjeita SMA:ta sairastaville vai hoidetaanko potilaita yleisten ohjeiden mukaisesti.

6.4 Oman oppimisen pohdinta

Spinaalinen lihasatrofia on harvinaissairaus, joka ei tule tutuksi hoitotyön amk-opinnoissa. Sitä sairastavia lapsia ja heidän perheitään voi kuitenkin kohdata sekä perusterveydenhuollossa että erikoissairaanhoidon puolella. Sen lisäksi, että spesifi sairauskohtainen tieto hyödyttää minua hoitaessani kyseistä sairautta sairastavia, on moni kirjallisuuskatsausta tehdessäni opittu tieto hyödynnettävissä muitakin sairauksia sairastavien kanssa työskennellessä.

Spinaalista lihasatrofiaa sairastavan lapsen hoitotyö vaatii laajan moniammatillisen verkoston tuekseen ollakseen laadukasta. Muun muassa eri alojen lääkärit, fysio-, toiminta-, puhe- ja ravitsemusterapeutit, sosiaalityöntekijät, mahdollisesti psyykkisen työn ammattilaiset ja/tai seurakunnan työntekijät tuovat kukin osaamisensa SMA:ta sairastavan lapsen ja hänen perheensä hoitoon. Sairaanhoidajan on hallittava paitsi oma työnsä, kyettävä toimimaan hoitotyön asiantuntija tässä tiimissä ja osattava hyödyntää muiden asiantuntijoiden tieto ja taito.

SMA:ta sairastavan lapsen hoitotyö on kokonaisvaltaista hoitotyötä, jossa tulee huomioida koko perhe. Sairauden hoitoon liittyy lääkehoidon lisäksi erilaisia hoitotoimia, jotka sairaanhoitajan on hallittava. Lapsi tarvitsee erilaisia hoito- ja apuvälineitä, joita sairaanhoitajan on osattava sekä käyttää että kyettävä opettamaan niiden käyttäminen lapselle ja hänen vanhemmilleen. Ohjausosaamisella onkin suuri merkitys SMA:ta sairastavan lapsen hoitoyössä. Lisäksi sairaanhoitajan on hyvä ymmärtää sairauden vaikutus lapsen ja perheen elämään sairaalan ulkopuolellakin. Jo pelkkä hoitotyön kokonaisvaltaisuuden ymmärtäminen auttaa työskentelemään laadukkaasti spinaalista lihasatrofiaa sairastavan lapsen ja hänen perheensä kanssa.

Vaikka olen kasvattanut tietämystäni aiheesta opinnäytetyötä tehdessä, on minun muistettava tulevassa työssäni, että tieto sairaudesta ja sen hoidosta lisääntyy koko ajan. Kuten aiemmin kirjoitin, myös hoitolinjauksissa Suomen ja muiden maiden välillä voi olla eroja. Asiaan perehtyneenä voin kuitenkin tuoda näkemyksiäni ilmi ja keskustella niistä muiden hoitotiimiin kuuluvien kanssa.

Lisäksi opin kirjallisuuskatsausta tehdessäni runsaasti alan terminologiaa sekä englanniksi että myös suomeksi. Osa termeistä vaatii tarkkuutta. Esimerkiksi SMA tyyppistä 2 käytetään myös harvinaisempaa nimitystä Dubowizin tauti. Tämä on kuitenkin eri asia kuin Dubowitzin oireyhtymä.

NIV-hoidolla tarkoitetaan hieman eri asioita eri yhteyksissä. Perinteisemmän ajattelun mukaan NIV-hoito tarkoittaa noninvasiivisesti toteutettua hoitoa hengityslaitteella, jota myös CPAP-hoito on. Opinnäytetyötä tehdessä huomasin kuitenkin, että nykyään NIV-hoitoon ajatellaan kuuluvan positiivinen uloshengityksen loppuilmatiepaine (PEEP) sekä sisäänhengityksen avustaminen positiivisella paineella. CPAP-hoito ei avusta sisäänhengitystä, vaan tarjoaa pelkästään jatkuvan positiivisen hengityspaineen. (Allaer ym. 2022.)

Lisäksi opinnäytetyön tekeminen opetti tekemään tarkempaa kirjallisuushakua. Vaikka opinnäytetyöni ei ollutkaan systemaattinen kirjallisuuskatsaus, opetti se paljon systemaattisesta tiedonhausta.

LÄHTEET

Allaer, Laura, Khirani, Sonia, Griffon, Lucie, Massenavette, Bruno, Bierme, Priscille, Aubertin, Guillaume, Stremler, Nathalie, Baravalle-Einaudi, Melisande, Mazenq, Julie, Ioan, Iulia, Schweitzer, Cyril, Binoche, Alexandra, Lampin, Marie Emilie, Mordacq Clemence, Bergounioux, Jean, Mbieleu, Blaise, Rubinsztajn, Robert, Sigur, Elodie, Labouret, Geraldine, Genevois, Aline, Becourt, Arnaud, Hullo, Eglantine, Debelleix, Stéphane, Galodé, François, Bui, Stéphane, Moreau, Johan, Renoux, Marie Catherine, Matecki, Stefan, Lavadera, Marc Lubrano, Heyman, Rachel, Pomedio, Michael, Le Clainche, Laurence, Bokov, Plamen, Dudoignon, Benjamin, Masson, Alexandra, Hangard, Pauline, Menetrey, Celine, Jokic, Mikael, Gachelin, Elsa, Perisson, Caroline, Pervillé, Anne, Fina, Agnes, Giovanni-Chami, Lisa, Fleurence, Emmanuelle, Barzic, Audrey, Cros, Pierrick, Breining, Audrey, Ollivier, Morgane, Labbé, Guillaume, Coutier, Laurianne, Taytard, Jessica & Fauroux, Brigitte 2022. Long term noninvasive ventilation and continuous positive airway pressure in children with neuromuscular diseases in France. *Neuromuscular Disorders* 32 (11–12), 886–892. Hakupäivä 31.7.2024. Elsevier ScienceDirect -tietokanta. Vaatii käyttöoikeuden.

Arokoski, Jari, Karppinen, Jaro & Laimi, Katri 2016. Ylemmän motoneuronin merkkitestit. Käypä hoito. Duodecim. Hakupäivä 1.6.2024. <https://www.kaypahoito.fi/nix02406>.

Audic F. & Barnerias C. 2020. Spinal muscular atrophy (SMA) type 1 (Werdnig-Hoffmann disease). *Archives de Pédiatrie* 27 (7), 15–17. Hakupäivä 2.6.2024. Elsevier ScienceDirect -tietokanta. Vaatii käyttöoikeuden.

Burow, Mareike, Forst, Raimund, Forst, Jürgen, Hofner, Benjamin & Fujak, Albert 2017. Perioperative complications of scoliosis surgery in patients with Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy, focussing on wound healing disorders. *Journal of Neuroscience* 127 (6), 479-485. Hakupäivä 19.8.2024. Academic Search Premier -tietokanta. Vaatii käyttöoikeuden.

Cancès C., Richelme C., Barnerias C. & Espil C. 2020. Clinical features of spinal muscular atrophy (SMA) type 2. *Archives de Pédiatrie* 27 (7), 18–22. Hakupäivä 2.6.2024. Elsevier ScienceDirect -tietokanta. Vaatii käyttöoikeuden.

Choi, Young-Ah, Suh, Dong In, Chae, Jong-Hee & Shin, Hyung-Ik 2020. Trajectory of change in the swallowing status in spinal muscular atrophy type I. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* 130 (3). Hakupäivä 18.8.2024. Elsevier ScienceDirect -tietokanta. Vaatii käyttöoikeuden.

Djordjevic, Stefan A., Milic-Rasic, Vedrana, Brancovic, Vesna, Kosac, Ana, Dejanovic-Djordjevic, Ivana, Markovic-Denic, Ljiljana, Djuricic, Goran, Milcanovic, Natasa, Kovacevic, Smiljka, Petrovic, Hristina, Djukic, Milan, Zdravkovic, Vera 2021. Glucose and lipid metabolism disorders in children and adolescents with spinal muscular atrophy types 2 and 3. *Neuromuscular Disorders* 31 (4), 291-299. Hakupäivä 18.7.2024. Elsevier ScienceDirect -tietokanta. Vaatii käyttöoikeuden.

Fimea 2020. Fimea julkaisi arviointiraportin Zolgensma-geeniterapian vaikutuksista SMA-taudin hoidossa. Hakupäivä 4.5.2024. <https://fimea.fi/-/fimea-julkaisi-arviointiraportin-zolgensma-geeniterapian-vaikutuksista-sma-taudin-hoidossa>.

Fimea 2023. Huoltajan opas ZOLGENSMA®-hoitoon. Hakupäivä 1.6.2024. https://fimea.fi/documents/147152901/159469941/ZOLGENSMA+RMP+Caregiver+Guide_FI2307032454.pdf/7a863765-bad7-f53e-10cd-944a99753eb4/ZOLGENSMA+RMP+Caregiver+Guide_FI2307032454.pdf?t=1688477467932.

Gesund Partners 2022. SMA potilaspolku. Loppuraportti 28.6.2022. Hakupäivä 13.10.2024. <https://smafinland.fi/wp-content/uploads/2022/09/SMA-potilaspolku-GP-loppuraportti-20220822-FINAL.pdf>.

Hjorth, Elin, Kreicbergs, Ulrika, Sejersen, Thomas & Lövgren, Malin 2018. Parents' advice to healthcare professionals working with children who have spinal muscular atrophy. *European Journal of Paediatric Neurology* 22 (1), 128–134. Hakupäivä 1.9.2024. Elsevier ScienceDirect -tietokanta. Vaatii käyttöoikeuden.

Hoitotyön tutkimussäätiö 2024. Tutkimusten arviointikriteeristöt (JBI). Hakupäivä 28.10.2024. <https://hotus.fi/kansainvalinen-yhteistyo/jbi-keskus/tutkimusten-arviointikriteeristot-jbi/>.

Kangasniemi, Mari, Utriainen, Kati, Ahonen, Sanna-Mari, Pietilä, Anna-Maija, Jääskeläinen, Petri & Liikanen, Eeva 2013. Kuvaileva kirjallisuuskatsaus: eteneminen tutkimuskysymyksestä jäsenettyyn tietoon. *Hoitotiede* 25 (4), 291–301. Hakupäivä 9.5.2024.

Kankuri, Esko & Korpi, Esa R. 2021. Oligonukleatidilääkkeet – tarkentuuko lääkehoito? *Läketieteellinen aikakauskirja Duodecim*. Hakupäivä 15.4.2024. <https://www.duodecimlehti.fi/duo16224>. Vaatii käyttöoikeuden.

Khirani, Sonia, Dabaj, Ivana, Amaddeo, Alessandro, Arroyo, Jorge Olmo, Ropers, Jacques, Tirolien, Stéphane, Coudert, Véronique, Estournet, Brigitte, Faroux, Brigitte & Quijano-Roy, Susana 2017. Effect of Salbutamol on Respiratory Muscle Strenght in Spinal Muscular Atrophy. *Pediatric Neurology* 73, 78–87. Hakupäivä 17.8.2024. Elsevier ScienceDirect -tietokanta. Vaatii käyttöoikeuden.

Korppi, Matti & Vilo, Sanna 2017. Lasten kipu ja kuume. *Läketieteellinen aikakauskirja Duodecim*. Hakupäivä 20.10.2024. <https://www.duodecimlehti.fi/duo13937>.

Laaksovirta, Hannu, Ylikallio, Emil, Auranen, Mari & Isohanni, Pirjo 2021. Motoneuronitautien lääkehoito – uutuuksia näköpiirissä. *Läketieteellinen aikakauskirja Duodecim*. Hakupäivä 15.4.2024. <https://www.duodecimlehti.fi/duo16449>. Vaatii käyttöoikeuden.

Lager, Christina & Kroksmark, Anna-Karin 2015. Pain in adolescents with spinal muscular atrophy and Duchenne and Becker muscular dystrophy. *European Journal of Paediatric Neurology* 19 (5), 537–546. Hakupäivä 18.8.2024. Elsevier ScienceDirect -tietokanta. Vaatii käyttöoikeuden.

Lapatto, Risto, Niinikoski Harri, Näntö-Salonen Kirsti & Mononen, Ilkka 2018. Vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien seulonta. *Läketieteellinen aikakauskirja Duodecim*. Hakupäivä 16.10.24. <https://www.duodecimlehti.fi/duo14149/vastasyntyneiden%20seulonta>. Vaatii käyttöoikeuden.

Lihastautiliitto ry 2024. Tukea lihassairaille ihmisille. Hakupäivä 28.10.2024. <https://lihastautiliitto.fi/>.

LoMauro, A., Aliverti, A., Mastella, C., Arnoldi, M.T., Banfi, P. & Baranello, G. 2016. Spontaneous Breathing Pattern as Respiratory Functional Outcome in Children with Spinal Muscular Atrophy (SMA). PLoS ONE 11 (11), 1–16. Hakupäivä 31.7.2024. Academic Search Premier -tietokanta. Vaatii käyttöoikeuden.

Lääketieteen sanasto 2016a. Lähetti-RNA. Duodecim Terveyskirjasto. Hakupäivä 13.10.2024. <https://www.terveyskirjasto.fi/ltt02001>.

Lääketieteen sanasto 2016b. Polypeptidi. Duodecim Terveyskirjasto. Hakupäivä 13.10.2024. <https://www.terveyskirjasto.fi/ltt02673>.

Lääkeopas 2023. Spinraza. Pharmaca. Duodecim Terveyskirjasto. Hakupäivä 4.5.2024. <https://www.terveyskirjasto.fi/far05783>. Vaatii käyttöoikeuden.

Lääkeopas 2024. Evrysdi. Pharmaca. Duodecim Terveyskirjasto. Hakupäivä 4.5.2024. <https://www.terveyskirjasto.fi/far04542>. Vaatii käyttöoikeuden.

Lövgren, Malin, Sejersen, Thomas & Kreicbergs, Ulrika 2016. Parents' Experiences and Wishes at End of Life in Children with Spinal Muscular Atrophy Types I and II. The Journal of Pediatrics 175, 201-205. Hakupäivä 1.9.2024. Elsevier ScienceDirect -tietokanta. Vaatii käyttöoikeuden.

Martinez, Enid E., Quinn, Nicolle, Arouchon, Kayla, Anzaldi, Rocco, Tarrant, Stacey, Ma, Nina S., Griffin, John, Darras, Basil T., Graham, Robert J. & Mehta, Nilesh M. 2018. Comprehensive nutritional and metabolic assesment in patients with spinal muscular atrophy: Opportunity for an individualized approach. Neuromuscular disorders 28 (6), 512-519. Hakupäivä 18.8.2024. Elsevier ScienceDirect -tietokanta. Vaatii käyttöoikeuden.

Mehta, Nilesh M., Newman, Haley, Tarrant, Stacey & Graham, Robert J. 2016. Nutritional Status and Nutrient Intake Challenges in Children With Spinal Muscular Atrophy. Pediatric Neurology 57, 80-83. Hakupäivä 19.7.2024. Elsevier ScienceDirect -tietokanta. Vaatii käyttöoikeuden.

Murrell, Diane V., Crawford, Claire A., Jackson, Chanti T., Lotze, Timothy E. & Wiemann, Constance M. 2018. Identifying Opportunities to Provide Family-centered Care for Families With Children With Type 1 Spinal Muscular Atrophy. *Journal of Pediatric Nursing* 43, 111-119. Hakupäivä 1.9.2024. Elsevier ScienceDirect -tietokanta. Vaatii käyttöoikeuden.

Naume, M., Revsbeck, K., Krag, T., Vissing, J., Møller, M., Høi-Hansen, C., Born, A., Holst, H., Haslund-Krog, S. & Jensen & Ørngreen, M. 2021. SMA-TREATMENT: EP. 275 Pharmacokinetics and safety of treatment with paracetamol in children and adults with spinal muscular atrophy. *Neuromuscular disorders* 31 (1), S133. Hakupäivä 18.8.2024. Elsevier ScienceDirect -tietokanta. Vaatii käyttöoikeuden.

Niela-Vilén, Hannakaisa & Hamari, Lotta 2016. Kirjallisuuskatsauksen vaiheet. Teoksessa Minna Stolt, Anna Axelin & Riitta Suhonen (toim.). Kirjallisuuskatsaus hoitotieteessä. Hoitotieteen laitoksen julkaisuja, tutkimuksia ja raportteja, sarja A73, 23–34. Turun yliopisto.

Nishio, Hisahide, Niba, Emma Tabe Eko, Saito, Toshio, Okamoto, Kentaro, Takeshima, Yasuhiro & Awano, Hiroyuki 2023. Spinal Muscular Atrophy: The Past, Present, and Future of Diagnosis and Treatment. *International Journal of Molecular Sciences* 24 (15). Hakupäivä 7.9.2024. Academic Search Premier. Vaatii käyttöoikeuden.

Palmio, Johanna & Jokela, Manu 2021. Perinnölliset lihastaudit. Lääkärin käsikirja. Duodecim Terveysportti. Hakupäivä 14.4.2024. <https://www.terveysportti.fi/apps/dtk/ltk/article/ykt00920>. Vaatii käyttöoikeuden.

Pharmaca 2024. Paracetamol-Ratiopharm. Pharmaca. Duodecim Terveyskirjasto. Hakupäivä 20.10.2024. <https://www.terveyskirjasto.fi/far05425>.

Rouzier C., Chassenot A. & Paquis-Flucklinger V. 2020. Molecular diagnosis and genetic counseling for spinal muscular atrophy (SMA). *Archives de Pédiatrie* 27 (7), 9–14. Hakupäivä 2.6.2024. Elsevier ScienceDirect -tietokanta. Vaatii käyttöoikeuden.

Salort-Campana E. & Quijano-Roy S. 2020. Clinical features of spinal muscular atrophy (SMA) type 3 (Kugelberg-Welander disease). *Archives de Pédiatrie* 27 (7), 23–28. Hakupäivä 2.6.2024. Elsevier ScienceDirect -tietokanta. Vaatii käyttöoikeuden.

Schwab, Ursula 2024. Vitamiinit. Lääkärikirja Duodecim. Duodecim Terveyskirjasto. Hakupäivä 19.10.2024. <https://www.terveyskirjasto.fi/dlk01300>.

SMA Finland ry 2024. SMA Finland. Hakupäivä 28.10.2024. <https://smafinland.fi/>.

Sosiaali- ja terveysministeriö 2014. Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2014–2017. Ohjausryhmän raportti. Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 2014:5. Helsinki: Sosiaali- ja terveysministeriö. Hakupäivä 13.10.2024. https://julkaisut.valtioneuvosto.fi/bitstream/handle/10024/70262/URN_ISBN_978-952-00-3402-3.pdf?sequence=1&isAllowed=y.

Terveyden ja hyvinvoinnin laitos 2024. Harvinaissairaudet. Vammaispalveluiden käsikirja. Hakupäivä 2.6.2024. <https://thl.fi/julkaisut/kasikirjat/vammaispalvelujen-kasikirja/tuki-ja-palvelut/harvinaissairaudet>.

Trucco, Federica, Dastagir, Sakina & Tan, Hui-Leng 2024. Pseudo-obstructive sleep disordered breathing – definition and progression in Spinal Muscular Atrophy. Sleep Medicine 115 (3), 61–65. Hakupäivä 17.8.2024. Elsevier ScienceDirect -tietokanta. Vaatii käyttöoikeuden.

Tutkimuseettinen neuvottelukunta 2023. Hyvä tieteellinen käytäntö. Hakupäivä 2.6.2024. <https://tenk.fi/fi/tiedevilppi/hyva-tieteellinen-kaytanto-htk>.

Verrillo, Elisabetta, Pavone, Martino, Bruni, Oliviero, Ferri, Raffaele, Caggiano, Serena, Chiarini Testa, Maria Beatrice, Cherchi, Claudio & Cutrera, Renato 2019. Effects of long-term non-invasive ventilation on sleep structure in children with Spinal Muscular Atrophy type 2. Sleep Medicine 58, 82–87. Hakupäivä 19.7.2024. Elsevier ScienceDirect -tietokanta. Vaatii käyttöoikeuden.

Vilikka, Hanna 2023. Kirjallisuuskatsaus metodina, opinnäytetyön osana ja tekstilajina. Helsinki: Art House Oy.

Wadman, Renske I., De Amicis, Ramona, Brusa, Chiara, Battezzati, Alberto, Bertoli, Simona, Davis, Tracey, Main, Marion, Manzur, Adnan, Mastella Chiara, Munot, Pinki, Imbrigiotta, Nadia, Schottlaender, Lucia, Sarkozy, Anna, Trucco, Federica, Baranello, Giovanni, Scoto, Mariacristina & Muntoni, Francesco 2021. Feeding difficulties in children and adolescents with spinal muscular atrophy type 2. *Neuromuscular Disorders* 31 (2), 101–112. Hakupäivä 18.7.2024. Elsevier ScienceDirect -tietokanta. Vaatii käyttöoikeuden.

Wartiovaara, Kirmo, Haanpää Maria & Kankuri-Tammilehto, Minna 2023. *Perinnöllisyyslääketiede. Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim.* Hakupäivä 15.4.2024. <https://www.duodecimlehti.fi/duo17733>. Vaatii käyttöoikeuden.

Wedenoja, Satu 2024. Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2024–2028. Ohjaus 1/2024. Terveys- ja hyvinvoinnin laitos. PunaMusta Oy. Hakupäivä 13.10.2024. https://www.julkari.fi/bitstream/handle/10024/148190/OHJ2024_001_Harvinaisten%20sairauksien%20kansallinen%20ohjelma_verkko_s.pdf?sequence=4&isAllowed=y.

Yeo, Crystal JJ, Tizzano, Eduardo F & Darras, Basil T 2024. Challenges and opportunities in spinal muscular atrophy therapeutics. *The Lancet Neurology* 23 (2), 205–218. Hakupäivä 1.6.2024. Elsevier ScienceDirect -tietokanta. Vaatii käyttöoikeuden.

Zhou, Yiyao, Chen, Jieyu, Gong, Xiaoyan, Lu, Zhongying, Hua, Haimei, Zhu, Xiaomei, Shi, Peng, Li, Xihua, Zhou, Shuizhen, Wang, Yi, Qian, Tian 2022. Nutrition status survey of type 2 and 3 spinal muscular atrophy in Chinese population. *Nutritional Neuroscience* 25 (7), 1488–1494. Hakupäivä 18.7.2024. Academic Search Premier -tietokanta. Vaatii käyttöoikeuden.

KIRJALLISUUSKATSAUKSESSA KÄYTETYT TUTKIMUKSET

LIITE 1

Hengityksen seuraamiseen ja hoitoon liittyvät tutkimukset

Tekijät, julkaisuvuosi, maa ja tutkimusartikkelin nimi	Tutkimuksen tarkoitus ja tavoite	Tutkimusmenetelmä ja otos	Keskeisimmät tulokset
LoMauro, A., Aliverti, A., Mastella, C., Arnoldi, M.T., Banfi, P. & Baranello, G. 2016. Italia. Spontaneous Breathing Pattern as Respiratory Functional Outcome in Children with Spinal Muscular Atrophy (SMA).	Vahvistaa, että 1) SMA:n eri muodoilla on ominaiset ventilatoriset ja torakoabdominaaliset mallit (VTAp) hiljaisen hengityksen (eupnea) aikana, 2) salbutamoli vaikuttaa VTAp:hen, 3) motorinen vajaatoiminta korreloi lineaarisesti VTAp kanssa.	Prospektiivinen poikkileikkaustutkimus. Tutkimuksessa mukana 91 alle 8-vuotiasta SMA 1-3 sairastavaa sekä 20 tervettä lasta.	SMA1:ssä normaali ventilaatio saavutetaan selällään ollessa, hengittäessä nopeasti ja pinnallisesti paradoksaalisella rintakehän liikkeellä. SMA2:ssa ventilaatio on normaalin rajoissa istuessa, sillä silloin keuhkot laajenevat huonommin. Tästä seuraa kohonnut hengitystiheys ja pienentynyt hengitystilavuus. Salbutamolihoidolla ei ollut vaikutusta SMA1:ssä VTAp:hen hiljaisen hengityksen aikana takypnean ilmaantuessa. Motoristen funktioiden ja VTAp välillä oli lineaarinen yhteys.
Trucco, Federica, Dastagir, Sakina & Tan, Hui-Leng 2024. Iso-Britannia. Pseudo-obstructive sleep disordered breathing – definition and progression in Spinal Muscular Atrophy.	Vahvistaa oletus, että obstruktiiviset tapahtumat ovat oikeastaan pseudo-obstruktiivisia, raportoida SMA2 sairastavien lapsipotilaiden polygrafiattutkimukset sekä määritellä pseudo-obstruktiivinen SDP (unenaikainen obstruktiivinen	Retrospektiivinen seurantatutkimus, jossa tutkittiin kolmena ajankohtana kuuden SMA2 sairastavan lapsen polygrafiattutkimuksia.	Pseudo-obstruktiivinen SDP on yleistä SMA2:ssa. Se etenee sairauden edetessä ja on hoidettavissa NIV-hoidolla.

	hengitys) ja arvioida sen muutoksia taudin edetessä.		
Khirani, Sonia, Dabaj, Ivana, Amaddeo, Alessandro, Arroyo, Jorge Olmo, Ropers, Jacques, Tirolien, Stéphane, Coudert, Véronique, Estournet, Brigitte, Faroux, Brigitte & Quijano-Roy, Susana 2017. Ranska. Effect of Salbutamol on Respiratory Muscle Strength in Spinal Muscular Atrophy.	Arvioida suun kautta otettavan salbutamolin vaikutusta hengityslihasten voimaan ja kuvata kliinisiä vaikutuksia SMA:ta sairastaviin lapsiin.	Retrospektiivinen seurantatutkimus, jossa seitsemän 4–10-vuotiaasta SMA 1-3 sairastavaa lasta sai oraalista salbutamolia 15–31 kk ajan.	Pitkäaikainen oraalinen salbutamolihoito oli hyödyksi SMA:ta sairastavien lasten hengitystoiminnalle ja se näytti kasvattavan hengityslihasten voimaa tutkimukseen osallistuvien SMA2 sairastavien lasten ryhmässä.
Verrillo, Elisabetta, Pavone, Martino, Bruni, Oliviero, Ferri, Raffaele, Caggiano, Serena, Chiarini Testa, Maria Beatrice, Cherchi, Claudio & Cutrera, Renato 2019. Italia. Effects of long-term non-invasive ventilation on sleep structure in children with Spinal Muscular Atrophy type 2.	Arvioida pitkäaikaisen noninvasiivisen ylipainehengityksen vaikutus uniarkkitehtuuriin ja unen mikrorakenteeseen lapsilla, joilla on SMA2, ja arvioida niiden jäännöserot normaaleista ikä- ja sukupuolisidonnaisista kontroleista käsin.	Seurantatutkimus, jossa yhdeksälle SMA 2 sairastavalle lapselle tehtiin kaksi erillistä polysomniografiaa.	Pitkäaikaisella noninvasiivisella ylipainehengityksellä oli pysyviä, pieniä, mutta tärkeitä vaikutuksia unen mikrorakenteeseen.
Allaer, Laura, Khirani, Sonia, Griffon, Lucie, Massenavette, Bruno, Bierme, Priscille, Aubertin, Guillaume, Stremmer, Nathalie, Baravalle-Einaudi, Melisande, Mazenq, Julie, Ioan, Iulia, Schweitzer, Cyril, Binoche, Alexandra, Lampin, Marie Emilie, Mordacq Clemence, Bergounioux, Jean, Mbieleu, Blaise,	Kuvailla pitkäaikaisen noninvasiivisen ventilaation (NIV) tai jatkuvan positiivisen hengitystiepaineen (CPAP) vaikutuksia hermo- lihassairauksia sairastavien	Poikkileikkaustutkimus, jossa seurantatutkimus toteutettiin 19 vuotta alkuperäisen tutkimuksen jälkeen. Tutkimuksessa oli mukana 387 potilasta, joista 94 % oli	SMA:ta sekä kongenitaalista myopatiaa tai lihasdystrofiaa sairastavia lapsia ventiloitiin kauemmin kuin Duchennen lihasdystrofiaa sairastavia. 94 % potilaista hoidettiin pitkäaikaisella noninvasiivisella ventilaatiolla (NIV) ja 6 % jatkuvalla positiivisella hengitystiepaineella (CPAP). Hoito aloitettiin elektiivisesti 85 %:lle ja hengityksen

<p>Rubinsztajn, Robert, Sigur, Elodie, Labouret, Geraldine, Genevois, Aline, Becourt, Arnaud, Hullo, Eglantine, Debelleix, Stéphane, Galodé, François, Bui, Stéphane, Moreau, Johan, Renoux, Marie Catherine, Matecki, Stefan, Lavadera, Marc Lubrano, Heyman, Rachel, Pomedio, Michael, Le Clainche, Laurence, Bokov, Plamen, Dudoignon, Benjamin, Masson, Alexandra, Hangard, Pauline, Menetrey, Celine, Jokic, Mikael, Gachelin, Elsa, Perisson, Caroline, Pervillé, Anne, Fina, Agnes, Giovanni-Chami, Lisa, Fleurence, Emmanuelle, Barzic, Audrey, Cros, Pierrick, Breining, Audrey, Ollivier, Morgane, Labbé, Guillaume, Coutier, Laurianne, Taytard, Jessica & Fauroux, Brigitte 2022. Ranska.</p> <p>Long term noninvasive ventilation and continuous positive airway pressure in children with neuromuscular diseases in France.</p>	<p>lasten hengityksen tunnuspieriteisiin.</p>	<p>alle 18-vuotiaita. Potilaista 33 %:lla oli SMA, 30 %:lla oli kongenitaalinen myopatia tai lihasdystrofia, 20 %:lla oli Duchennen lihasdystrofia, 7 %:lla oli Dystrofia myotonica (DM1) eli Steinertin tauti ja 9 %:lla oli muita hermo-lihassairauksia.</p>	<p>huononemisen jälkeen 15 %:lle. SMA:ssa prosentiosuus oli korkeampi kuin muissa diagnoosiryhmissä. Ennen NIV/CPAP-hoidon aloittamista suurimmalla osalla potilaista (39 %) oli vain yöllinen pulssioksimetria-seuranta (SpO2) transkutaanisen hiilidioksidin -monituroinnin (PtcCO2) tallennuksen kanssa. Polysomniografia (PSG) tai polygrafia (PG) oli tehty 33 %:lle potilaista. Kriteerit hoidon aloittamiseen vaihtelivat. Suurin osa potilaista käytti NIV/CPAP-hoitoa 8,9 h +/- 3,1 h / 24 h. Hengitysteiden puhdistamiseen tarkoitettuja laitteita käytti 66 % potilaista, SMA:ta ja kongenitaalista myopatiaa/lihasdystrofiaa sairastavat useammin kuin muut diagnoosiryhmät.</p>
---	---	--	--

Ravitsemuksen tukemiseen liittyvät tutkimukset

Tekijät, julkaisuvuosi, maa ja tutkimusartikkelin nimi	Tutkimuksen tarkoitus ja tavoite	Tutkimusmenetelmä ja otos	Keskeisimmät tulokset
<p>Wadman, Renske I., De Amicis, Ramona, Brusa, Chiara, Battezzati, Alberto, Bertoli, Simona, Davis, Tracey, Main, Marion, Manzur, Adnan, Mastella Chiara, Munot, Pinki, Imbrigiotta, Nadia, Schottlaender, Lucia, Sarkozy, Anna, Trucco, Federica, Baranello, Giovanni, Scoto, Mariacristina & Muntoni, Francesco 2021. Iso-Britannia ja Italia.</p> <p>Feeding difficulties in children and adolescents with spinal muscular atrophy type 2.</p>	<p>Arvioida SMA 2 sairastavien lasten ja nuorten ruokintaan liittyviä ongelmia.</p>	<p>Data kerättiin kahdesta erillisestä kohortista: retrospektiivisestä kaaviokatsaustutkimuksesta Iso-Britanniasta sekä prospektiivisestä kyselylomaketutkimuksesta Italiasta. Tutkimuksessa oli mukana 146 SMA 2 sairastavaa lasta ja nuorta.</p>	<p>Kumulatiivisia ruokintaongelmia oli 60 %:lla potilaista. Potilaiden mediaani-ikä ongelmien ilmaantuessa oli 6,5 vuotta. Potilaista 60 %:lla oli ajanjaksoja, jolloin heidän painonkehityksensä oli iänmukaista kehitystä heikompaa ja 25 %:lla oli aliravitsemusta ja heidän painonsa laski merkittävästi painokäyrän alapuolelle. Iso-Britanniassa 32 %:lla oli gastrostooma. Gastrostooma oli hyvin siedetty ja se tehtiin yleensä ilman Nissenin fundoplikaatiota. Gastrostomian jälkeen potilaiden aspiraatiokeuhkokuumeet ja hengitystieinfektiot vähenivät. Hoidon linjaukset tulisi tehdä yksilöllisesti.</p>
<p>Zhou, Yiyao, Chen, Jieyu, Gong, Xiaoyan, Lu, Zhongying, Hua, Haimei, Zhu, Xiaomei, Shi, Peng, Li, Xihua, Zhou, Shuizhen, Wang, Yi, Qian, Tian 2022. Kiina.</p> <p>Nutrition status survey of type 2 and 3 spinal muscular atrophy in Chinese population.</p>	<p>Arvioida SMA 2 ja 3 sairastavien lasten ravitsemustilaa ja ravintoaineiden saantia, jotta SMA:ta sairastavien lasten ravitsemusta voitaisiin tukea optimaalisesti.</p>	<p>Retrospektiivinen katsaus sairauskertomuksista. Tutkimuksessa tutkittiin 86 SMA 2 tai 3 sairastavan lapsen antropometrista dataa. Näistä lapsista 51 suoritti ruokavaliotutkimuksen ruokavalioanalyysia varten.</p>	<p>SMA 2 ja 3 sairastavilla lapsilla on vajaaravitsemuksen ja liian vähäisen kalsiumin saannin riski.</p>
<p>Mehta, Nilesh M., Newman, Haley, Tarrant, Stacey & Graham, Robert J. 2016. Yhdysvallat.</p>	<p>Tarkoituksena kuvailla SMA:ta sairastavien lasten</p>	<p>Retrospektiivinen katsaus sairauskertomuksista. Tutkimuksessa analysoitiin</p>	<p>Aliravitsemus oli yleistä SMA:ta sairastavilla lapsilla. Energian, proteiinin ja D-vitamiinin saanti oli riittämätöntä suurimmalla osalla kohorttiin osallistuneista. Aliruokinta oli</p>

<p>Nutritional Status and Nutrient Intake Challenges in Children With Spinal Muscular Atrophy.</p>	<p>ravitsemustilannetta ja ravintoaineiden saantia.</p>	<p>60:n 2–12-vuotiaan lapsen terveystietoja. Lapsista 17:lla oli SMA1, 27:lla SMA2 ja 16:lla SMA3. Lapsista 43 sai ravintoa suun kautta, 12:lla oli gastrostomia, kahdella oli gastrojejunostomia ja kolmella nenämahaletku.</p>	<p>yleistä, mutta myös ylikuokintaa esiintyi. SMA:ta sairastavien ruokintaan ja ravitsemukseen tulisi kiinnittää erityistä huomiota.</p>
<p>Choi, Young-Ah, Suh, Dong In, Chae, Jong-Hee & Shin, Hyung-Ik 2020. Korean tasavalta.</p> <p>Trajectory of change in the swallowing status in spinal muscular atrophy type I.</p>	<p>Tarkoituksena selvittää etenevän nielemishäiriön kehittyminen syntymästä 2-vuotiaaksi ja saada siten klinisiä näkemyksiä nielemishäiriön hoitoon SMA1 sairastavien potilaiden hoitoon.</p>	<p>Retrospektiivinen katsaus. Tutkimuksessa mukana 11 SMA1 sairastavaa lasta.</p>	<p>Nielemistoiminnot heikkenivät lapsilla noin 6kk iässä. Letkuruokinnan (gastrostomia tai nenämahaletku) alkaessa lapset olivat mediaani-ikänsä 6kk. Siirtymäaika täysin oraaliseen letkuruokintaan vaihteli 5-12kk välillä. Aspiraatiota tapahtui jo silloin, kun ruokinta tapahtui ainoastaan suun kautta. Yksilöllinen lähestymistapa on tarpeen.</p>
<p>Djordjevic, Stefan A., Milic-Rasic, Vedrana, Brancovic, Vesna, Kosac, Ana, Dejanovic-Djordjevic, Ivana, Markovic-Denic, Ljiljana, Djuricic, Goran, Milcanovic, Natasa, Kovacevic, Smiljka, Petrovic, Hristina, Djukic, Milan, Zdravkovic, Vera 2021. Serbia.</p> <p>Glucose and lipid metabolism disorders in children and adolescents with spinal muscular atrophy types 2 and 3.</p>	<p>Arvioida glukoosi- ja rasva-aineenvaihdunnan häiriöiden esiintyvyyttä lapsilla ja nuorilla, jotka sairastavat SMA tyyppiä 2 tai 3.</p>	<p>Poikkileikkaustutkimus, jossa oli mukana 37 lasta ja nuorta, joista 22:lla oli SMA2 ja 15:lla oli SMA3.</p>	<p>SMA:ta sairastavilla ravinnon saanti ja kulutus voivat olla epätasapainossa. Suhteellisen hyvävointiset sairaalahoitossa olevat potilaat ovat erityisen alttiita ylipainolle ja siten glukoosi- sekä aineenvaihdunnan häiriöille. Nuorilla alipainoisilla potilailla voi ilmetä paastohypoglykemiaa.</p>

<p>Martinez, Enid E., Quinn, Nicole, Arouchon, Kayla, Anzaldi, Rocco, Tarrant, Stacey, Ma, Nina S., Griffin, John, Darras, Basil T., Graham, Robert J. & Mehta, Nilesh M. 2018. Yhdysvallat.</p> <p>Comprehensive nutritional and metabolic assesment in patients with spinal muscular atrophy: Opportunity for an individualized approach.</p>	<p>Tutkimuksessa arvioitiin perusteellisesti SMA 2 ja 3 sairastavien potilaiden ravitsemusta, jotta potilaille saataisiin sen pohjalta tehtyä paras mahdollinen ravitsemusstrategia.</p>	<p>Prospektiivinen tutkimus, jossa oli mukana 21 3–36-vuotiasta potilasta, joista 19:lla oli SMA2 ja 2:lla SMA3.</p>	<p>Kohortissa mukana olleista 45 % oli joko yli- tai aliravittuja. D-, E- sekä K-vitamiinien, folaatin ja kalsiumin saanti oli vähäistä suurimmalla osalla mukana olleista potilaista. Yksilöllinen ravitsemusterapia voi auttaa parantamaan klinisiä tuloksia.</p>
---	--	--	---

Perioperatiiviseen hoitotyöhön liittyvät tutkimukset

Tekijät, julkaisuvuosi, maa ja tutkimusartikkelin nimi	Tutkimuksen tarkoitus ja tavoite	Tutkimusmenetelmä ja otos	Keskeisimmät tulokset
<p>Burow, Mareike, Forst, Raimund, Forst, Jürgen, Hofner, Benjamin & Fajak, Albert 2017. Saksa.</p> <p>Perioperative complications of scoliosis surgery in patients with Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy, focussing on wound healing disorders.</p>	<p>Selvittää riskitekijät ja syyt skolioosileikkausten jälkeen ilmenevien haavakomplikaatioiden (WHD = wound healing disorders) takana.</p>	<p>Retrospektiivinen tilastollinen tutkimus, jossa analysoitiin 180:n sairaalapotilaan tietoja. Potilaista 142:lla oli Duchennen lihasdystrofia ja 38:lla SMA. Potilaat olivat skolioosileikkauksen aikana 12–16-vuotiaita.</p>	<p>Suurin osa komplikaatioista liittyi sydämeen, keuhkoihin liittyvät komplikaatiot ja neurologiset vauriot seurasivat yleisyydessään sydäntä. Haavan paranemisessa oli ongelmia 57:llä potilaalla 180:stä. 23 tapauksessa haava oli hoidettu aseptisesti ja 34:n potilaan haavassa oli iho-organismeja kuten Pseudomonas-suvun lajeja tai suolisto-organismeja. Lisäksi leikkauksen ajankohdan ja lantion kallistuksen todettiin vaikuttavan haavan paranemiseen. Naissukupuoli sekä Duchennen lihasdystrofia lisäsivät riskiä verrattuna miehiin ja SMA:han. Tutkijat kuitenkin huomauttavat, että näitä riskitekijöitä ei pitäisi ylitulkita.</p>

Kivun hoitamiseen liittyvät tutkimukset

Tekijät, julkaisuvuosi, maa ja tutkimusartikkelin nimi	Tutkimuksen tarkoitus ja tavoite	Tutkimusmenetelmä ja otos	Keskeisimmät tulokset
<p>Lager, Christina & Kroksmark, Anna-Karin 2015. Ruotsi.</p> <p>Pain in adolescents with spinal muscular atrophy and Duchenne and Becker muscular dystrophy.</p>	<p>Tarkoituksena tutkia kivun esiintyvyyttä, luonnetta ja voimakkuutta nuorilla, jotka sairastavat SMA:ta, Duchennen tai Beckerin lihasdystrofiaa. Tarkoitus oli myös selvittää, eroaako kipu eri diagnoosiryhmien välillä tai liittyykö se potilaiden kykyyn liikkua. Lisäksi tavoitteena oli tutkia kivun seurauksia sekä sitä pahentavia ja helpottavia tekijöitä.</p>	<p>Kyselytutkimus, jossa oli mukana 55 potilasta, joista 33:lla oli Duchennen lihasdystrofia, 5:llä Beckerin lihasdystrofia, 10:lla SMA2 ja 7:llä SMA3. Potilaat olivat 12–18-vuotiaita.</p>	<p>Tutkimuksessa mukana olleista 69 % ilmoitti kivusta viimeisen 3kk aikana ja 50 % ilmoitti kroonisesta kivusta. Kivun esiintyvyyteen ei merkittävästi vaikuttanut tutkittavien diagnoosi tai se, oliko heillä kykyä kävellä. Kipu vaikutti eniten yleiseen aktiivisuuteen sekä mielialaan. Yleisimmin kipua pahensi istuminen, liika liike/aktiivisuus sekä potilaiden nostaminen/siirtäminen. Yksilöllinen lähestymistapa kivun arviointiin ja hoitamiseen on olennaista.</p>
<p>Naume, M., Revsbeck, K., Krag, T., Vissing, J., Møller, M., Høi-Hansen, C., Born, A., Holst, H., Haslund-Krog, S. & Jensen & Ørngreen, M. 2021. Tanska.</p> <p>SMA-TREATMENT: EP. 275 Pharmacokinetics and safety of treatment with paracetamol in children and adults with spinal muscular atrophy.</p>	<p>Tarkoituksena tutkia, onko SMA:ta sairastavilla heikompi sietokyky parasetamolille.</p>	<p>Prospektiivinen, avoin, ei-satunnaistettu, kliininen tutkimus. Mukana 12 SMA2 sairastavaa lasta ja aikuista sekä 6 tervettä verrokkia.</p>	<p>SMA:ta sairastavilla parasetamolien käyttöön liittyy potentiaalinen riski silloinkin, kun lääkettä käytetään terapeuttisella tasolla.</p>

Perheen hoitotyöhön liittyvät tutkimukset

Tekijät, julkaisuvuosi, maa ja tutkimusartikkelin nimi	Tutkimuksen tarkoitus ja tavoite	Tutkimusmenetelmä ja otos	Keskeisimmät tulokset
<p>Hjorth, Elin, Kreicbergs, Ulrika, Sejersen, Thomas & Lövgren, Malin 2018. Ruotsi.</p> <p>Parents' advice to healthcare professionals working with children who have spinal muscular atrophy.</p>	<p>Tarkastella, mitä neuvoja vanhemmilla on terveydenhuollon työntekijöille, jotka työskentelevät SMA:ta sairastavien lasten ja heidän vanhempiensa kanssa.</p>	<p>Kyselytutkimus, jossa on käytetty sisällönanalyysiä. Kyselyyn vastasi 51 vanhempaa, jolla oli elävä tai menehtynyt SMA 1 tai 2 sairastava lapsi.</p>	<p>Vanhemmat neuvoivat työntekijöitä hankkimaan lisätietämystä sairaudesta, kohtelemaan vanhempia lastensa asiantuntijoina sekä kohdata perhe kunnioittaen erityisesti silloin kun lapsen tapausta käytetään terveydenhuoltohenkilökunnan osaamisen lisäämiseen. Vanhemmat toivoivat myös käytännön tukea jokapäiväisessä elämässä sekä hoidonkoordinoijaa.</p>
<p>Murrell, Diane V., Crawford, Claire A., Jackson, Chanti T., Lotze, Timothy E. & Wiemann, Constance M. 2018. Yhdysvallat.</p> <p>Identifying Opportunities to Provide Family-centered Care for Families With Children With Type 1 Spinal Muscular Atrophy.</p>	<p>Ymmärtää SMA1 sairastavan lapsen vanhempien ja perheiden kokemuksia sekä parantaa perhekeskeistä hoitotyötä päivystyksessä, sairaalassa sekä muissa terveydenhuollon toimipisteissä.</p>	<p>Laadullinen tutkimus, jossa puolistrukturoidun kyselyn pohjalta haastateltiin vanhempia yksilö- tai pienryhmähaastattelulla. Mukana 19 perhettä, jolla oli 22 SMA1 sairastavaa lasta.</p>	<p>Osallistujat arvostivat vahvaa kumppanuutta perheen ja terveydenhuollon toimijoiden välillä, kuulluksi tulemista, arvostusta, sekä saatua tietoa sairauden etenemisestä. Lasten sairaus vaikuttaa koko perheeseen, minkä takia koko perhe tulee huomioida. Hoidonkoordinoija koettiin tarpeelliseksi.</p>
<p>Lövgren, Malin, Sejersen, Thomas & Kreicbergs, Ulrika 2016. Ruotsi.</p> <p>Parents' Experiences and Wishes at End of Life in Children with Spinal Muscular Atrophy Types I and II.</p>	<p>Kartoittaa surevien vanhempien kokemuksia ja toiveita koskien SMA:ta sairastavan lapsensa elämän loppuvaiheen hoitoa.</p>	<p>Kyselytutkimus, joka pohjautui kansalliseen tutkimukseen. Mukana 48 vanhempaa, jolla 29 SMA1 tai 2 sairastavaa lasta.</p>	<p>32 perhettä esitti toiveen lapsensa kuolinpaikasta. Näistä perheistä puolet halusi lapsen kuolevan kotona, puolet halusi kuoleman tapahtuvan sairaalassa. Toive kuolemasta sairaalassa toteutui useammin. Suurin osa sisaruksista ei saanut psykologista tukea sisaruksensa kuoleman jälkeen.</p>

