

Beata Ollanketo & Matleena Pihjalaniemi

Hengitysfysioterapia osana lihasdystrofiaa sairastavien kuntoutusta

Kirjallisuuskatsaus

Opinnäytetyö

Syksy 2017

SeAMK Sosiaali- ja terveysala

Fysioterapian Tutkinto-ohjelma

SeAMK 

SEINÄJOEN AMMATTIKORKEAKOULU
SEINÄJOKI UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES

SEINÄJOEN AMMATTIKORKEAKOULU

Opinnäytetyön tiivistelmä

Sosiaali- ja terveysala

Fysioterapeutti (AMK)

Beata Ollanketo & Matleena Pihlajaniemi

Hengitysfysioterapia osana lihasdystrofiaa sairastavien kuntoutusta: kirjallisuuskatsaus

Ohjaajat: Lehtori Pirkko Mäntykivi & Yliopettaja Merja Finne

Vuosi: 2017

Sivumäärä: 59

Liitteiden lukumäärä: 1

Lihasdystrofiat ovat lihastauteihin kuuluva perinnöllinen tautiryhmä, jonka perussyynä on virhemuutos lihasten toimintaa säätelevissä geeneissä. Dystrofioiden puhkeaminen voi ilmetä missä iässä tahansa aina lapsuusiästä, jopa keski-ikäisyyteen saakka. Lihasdystrofia voi vaurioittaa mitä tahansa luustolihaksia, mukaan lukien hengityslihakset. Keskeisimmät kuolinsyyt lihasdystrofiaa sairastavilla ovat hengityksen vajaatoiminta ja sydänongelmat. Kyseisten osa-alueiden kuntoutustoimenpiteet ovat tärkeä huomioida myös fysioterapiassa.

Opinnäytetyön tarkoituksena on tuoda esiin kansainvälistä näkökulmaa lihasdystrofiaa sairastavien hengitysfysioterapiaan. Tavoitteena oli selvittää kirjallisuuskatsauksen avulla, millainen hengitysfysioterapia soveltuu lihasdystrofiaa sairastaville. Opinnäytetyön kirjallisuuskatsauksen tiedonhaku ja aineiston valinta toteutettiin systemaattisen kirjallisuuskatsauksen vaiheita soveltaen. Kirjallisuushaut tehtiin Cinahl ja Pubmed elektronisissa tietokannoissa. Kirjallisuushauista tuli tuloksena yhteensä 209 artikkelia, joista otsikoiden perusteella jatkoanalyysiin valittiin 122 artikkelia. Artikkelien tiivistelmien perusteella valikoitui 55 artikkelia kokonaan luettaviksi. Koko-tekstien perusteella, aineiston analyysiin, synteisiin sekä laatuarviointiin, valittiin 25 tutkimusta, joista lopulliseen kirjallisuuskatsaukseen valikoitui 23 tutkimusta. Laadunarviointi katsaukseen hyväksytyille artikkeleille tehtiin Joanna Briggs Instituutin laadunarviointikriteereillä.

Katsaukseen valitut tutkimukset tutkivat hengitysfysioterapiamenetelmistä aktiivisia ja passiivisia tekniikoita keuhkojen vaiheittaiselle täytölle, mekaanista yskityslaitetta sekä manuaalisia yskimisen avustamismenetelmiä. Menetelmien yhdistelmiä tutkittiin myös useissa tutkimuksissa. Näiden lisäksi tutkimisen kohteena olevia fysioterapiamenetelmiä olivat Threshold –harjoittelu ja erilaiset hengitysharjoitukset.

Katsauksen tulokset osoittavat, että lihasdystrofiaa sairastavien hengitysfysioterapiassa keskitytään erityisesti keuhkojen toiminnan parantamiseen ja ylläpitämiseen sekä yskimisen tehostamiseen. Terapiamenetelmillä pyritään myös ehkäisemään invasiivisten toimenpiteiden tarvetta. Eri terapiamenetelmiä yhdistämällä voidaan vaikuttaa lihasdystrofiaa sairastavien elinikään.

Avainsanat: lihasdystrofiat, hengitysfysioterapia, kuntoutus

SEINÄJOKI UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES

Thesis abstract

School of Health Care and Social Work

Degree programme in Physiotherapy

Beata Ollanketo & Matleena Pihlajaniemi

The Role of Respiratory Physiotherapy in Rehabilitation of Muscular Dystrophies:
Literature Review

Supervisors: Senior Lecturer Pirkko Mäntykivi & Principal Lecturer Merja Finne

Year: 2017

Number of pages: 59

Number of appendices: 1

Muscular dystrophies are a group of inherited muscle diseases caused by malfunctions in the genes that control the actions of muscles. First symptoms can appear at any age, from childhood to middle age. Muscular dystrophy can damage any skeletal muscle, including respiratory muscles. Respiratory failure and heart dysfunction are the main causes of death in people with muscular dystrophy. These disorders must be taken into account in physiotherapy.

The purpose of the thesis is to bring into light an international point of view on the respiratory therapy of people with muscular dystrophies. The goal of the thesis was to research what kind of respiratory physiotherapy is suitable for people with muscular dystrophies. The method of research was literature review. The information retrieval and the selection of articles for the literature review were carried out by applying the methods of systematic review. The information retrieval was conducted in PubMed and Cinahl electronic databases. The result from the database searches was 209 articles, out of which 122 articles were chosen for further analysis based on their headings. The content of the articles' abstract defined the number of the articles to 55. Based on the content of the whole article, 25 articles were selected for analysis, synthesis and quality assessment. Eventually, 23 articles were included in the final analysis. For those articles the quality assessment was made using the Joanna Briggs Institutes critical appraisal checklists.

The following methods of respiratory physiotherapy were researched in the articles of the literature review: lung volume recruitment, mechanical insufflation-exsufflation, manually assisted coughing, threshold training and other breathing exercises. Combinations of different techniques were also researched in several articles.

The results of this literature review indicate that the main focus in respiratory physiotherapy of people with muscular dystrophies is in improving and maintaining pulmonary function and enhancing coughing. Respiratory physiotherapy methods are also used to prevent the need for invasive treatment options. By combining different therapy techniques, we can increase the length of life of people with muscular dystrophies.

Keywords: muscular dystrophies, respiratory physiotherapy, rehabilitation

SISÄLTÖ

| | |
|--|----|
| Opinnäytetyön tiivistelmä | 2 |
| Thesis abstract | 3 |
| SISÄLTÖ | 4 |
| Kuva- ja kuvioluettelo | 6 |
| Käytetyt termit ja lyhenteet | 7 |
| 1 JOHDANTO..... | 9 |
| 2 LIHASYSTROFIAT | 10 |
| 2.1 Duchennen lihasdystrofia | 10 |
| 2.2 Beckerin lihasdystrofia | 11 |
| 2.3 Tyypin 1 myotoninen dystrofia | 12 |
| 2.4 Facioscapulohumeraalinen lihasdystrofia | 13 |
| 2.5 Limb-girdle lihasdystrofiat..... | 14 |
| 2.6 Kongenitaaliset lihasdystrofiat..... | 15 |
| 3 HENGITYSLIHAKSET JA NIIDEN MERKITYS KEUHKOTUULETUKSESSA | 17 |
| 3.1 Hengityslihakset ja niiden toiminta | 17 |
| 3.2 Keuhkotuuletus eli ventilaatio..... | 18 |
| 3.3 Hengitystilavuudet | 19 |
| 4 LIHASYSTROFIAA SAIRASTAVIEN HENGITYKSEN TUTKIMINEN..... | 21 |
| 4.1 Keuhkojen toimintakokeet | 22 |
| 4.2 Hengityslihasten testaaminen noninvasiivisin menetelmin | 23 |
| 5 LIHASYSTROFIAN AIHEUTTAMAT MUUTOKSET HENGITTÄMISESSÄ..... | 25 |
| 6 HENGITYSFYSIOTERAPIA LIHASYSTROFIAA SAIRASTAVILLE | 27 |
| 6.1 Lung volume recruitment -menetelmä | 28 |
| 6.2 Yskimisen tehostaminen | 30 |
| 7 OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS JA TAVOITE | 32 |

| | | |
|-----|--|----|
| 8 | KIRJALLISUUSKATSAUS TUTKIMUSMENETELMÄNÄ..... | 33 |
| 8.1 | Tiedonhaku ja aineiston valinta..... | 34 |
| 8.2 | Laadun arviointi | 35 |
| 8.3 | Aineiston analyysi ja synteesi | 36 |
| 9 | TULOKSET | 37 |
| 9.1 | Hengitystoimintojen parantaminen ja ylläpitäminen..... | 37 |
| 9.2 | Hengityslihasten harjoittaminen | 41 |
| 9.3 | Yskimisvoiman ja limanirrotuksen tehostaminen..... | 41 |
| 9.4 | Ekstubointi mekaanisen yskityslaitteen avulla..... | 43 |
| 9.5 | Mekaanisen yskityslaitteen käytön vaikutus elinikään | 44 |
| 10 | JOHTOPÄÄTÖKSET | 45 |
| 11 | POHDINTA..... | 46 |
| | LÄHTEET | 49 |
| | LIITTEET | 59 |

Kuva- ja kuvioluettelo

| | |
|--|----|
| Kuva 1 Hengityspalje, johon kiinnitettynä maski ja venttiili. | 29 |
| Kuva 2 Philips Cough Assist E70 -yskityslaite..... | 31 |
| Kuvio 1 Aineiston valinnan eteneminen..... | 35 |

Käytetyt termit ja lyhenteet

| | |
|-------------|---|
| BMD | Beckerin lihasdystrofia |
| CMD | Kongenitaalinen lihasdystrofia |
| CPF | Yskäisyksen huippuvirtaus |
| DM1 | Tyypin 1 myotoninen dystrofia |
| DMD | Duchennen lihasdystrofia |
| ERV | Uloshengityksen varatila |
| FRC | Toiminnallinen jäännöskapasiteetti |
| FSHD | Facioscapulohumeraalinen lihasdystrofia |
| FVC | Nopea vitaalikapasiteetti |
| FVC1 | Uloshengityksen sekuntikapasiteetti |
| FVC% | Uloshengityksen sekuntikapasiteetin ja nopean vitaalikapasiteetin suhde prosentteina |
| IRV | Sisäänhengityksen varatila |
| LGMD | Limb-girdle lihasdystrofiat |
| LIC | Maksimaalinen sisäänhengitystilavuus passiivisella LVR-menetelmällä |
| LVR | Hengitysfysioterapian menetelmä, jolla tuotetaan maksimaalinen sisäänhengityspaine keuhkoille |
| MEP | Suun uloshengityspaine |
| MIC | Maksimaalinen sisäänhengitystilavuus air stacking -menetelmällä |

| | |
|--------------------------|--|
| MI-E | Mekaaninen yskityslaitte |
| MIP | Suun sisäänhengityspaine |
| NIV | Noninvasiivinen ventilaatio eli hengityksen avustamista mekaanisella hengityslaitteella ilman keinoilmateitä |
| PEF | Uloshengityksen huippuvirtaus |
| PETCO₂ | Uloshengityksen lopun hiilidioksidiosapaine |
| RV | Jäännösilmatila |
| SNIP | Nenän sisäänhengityspaine |
| SpO₂ | Happisaturaatio eli happikyllästeisyys |
| TLC | Keuhkojen kokonaiskapasiteetti |
| VC | Hidas vitaalikapasiteetti |

1 JOHDANTO

Lihastautiliiton mukaan Suomessa on noin 15 000 henkilöä, joilla on jokin neuro-muskulaarisairaus. Diagnooseja on useita ja yhtä diagnoosia kohden löytyy muutamasta kymmenestä muutamaan sataan sairastunutta henkilöä. (Lihastautiliitto ry.) Lihastaudeissa eli myopatioissa sairauden syy on lihaskudoksessa. Lihastauteja sairastavia henkilöitä on Suomessa yli 6000 ja heistä yli 90 prosentilla sairaus on perinnöllinen. Perinnöllisiin lihastauteihin kuuluvien lihasdystrofioiden tyypillisiä oireita ovat etenevä lihasheikkous, poikkeava lihasväsyvyys, lihasatrofia, pseudohypertrofia (lihasmassan kasvua ilman voiman lisäystä), myotonia (vaikeus rentouttaa lihas välittömästi lihassupistuksen jälkeen) ja lihaskrampit. Lihasatrofian anatominen jakauma vaihtelee lihasdystrofiadiagnoosien välillä. (Palmio & Udd 2015.) Lihasdystrofia voi vaurioittaa mitä tahansa luustolihasia, mukaan lukien hengityslihakset. Hengityksen vajaatoiminta ja sydänongelmat ovat keskeisimmät kuolinsyyt lihasdystrofiaa sairastavilla. (Lo Mauro & Aliverti 2016, 319.) Sen vuoksi onkin tärkeää edistää hoitoa ja kuntoutusta juuri näillä osa-alueilla. Ennen esimerkiksi Duchennen lihasdystrofiaa sairastavat henkilöt menehtyivät jo 20 vuoden iässä, mutta parantuneen sydän- ja hengityshoidon myötä elinikä on kaksinkertaistunut (Palmio & Udd 2015).

Hengitysfysioterapia koostuu erilaisten hengitysharjoitusten lisäksi liikkuvuuden, voiman ja yleiskunnon harjoittamisesta (Kinnula ym. 2008, 409), limanirroitusmenetelmistä, virheasentojen ehkäisystä sekä rentoutumisen ohjaamisesta (Kämäräinen & Kontula 2010, 23). Tavoitteena lihastautia sairastavan hengitysfysioterapiassa on vitaalikapasiteetin ylläpito, hengitysteiden puhdistus eritteistä, aspiraation sekä hengityksen vajaatoiminnan ja hengitysteiden obstruktion hoito (Buu 2017, 330). Opinnäytetyössä selvitettiin kirjallisuuskatsauksen muodossa, millainen hengitysfysioterapia soveltuu lihasdystrofiaa sairastaville. Opinnäytetyön tarkoituksena on tuoda esiin kansainvälistä näkökulmaa lihasdystrofiaa sairastavien hengitysfysioterapiaan. Kirjallisuuskatsaus mahdollistaa aiheen tai ilmiön laajan ymmärryksen ja kokaa valittua tutkimusaihetta käsittelevät tutkimukset. Kirjallisuuskatsauksen avulla voidaan muodostaa kokonaiskuva tietystä aihealueesta ja tunnistaa ristiriitaisuuksia tai ongelmia valitussa ilmiössä. (Suhonen, Axelin & Stolt 2016, 7.)

2 LIHASYSTROFIAT

Lihasdystrofiat ovat primaarisia lihastauteja, joissa sairauden syy on itse lihaksessa. Ne ovat perinnöllisiä, kuten useimmat neuromuskulaaritaudit. Lihasdystrofiat aiheuttavat etenevää lihasheikkoutta sekä lihassurkastumaa ja surkastunut lihaskudos korvautuu vähitellen rasvalla ja sidekudoksella. (Isohanni & Pihko 2014, 173 & 177.) Lihasdystrofia voi puhjeta missä iässä tahansa, mutta lapsuudessa puhkeavat dystrofiat aiheuttavat pääsääntöisesti vakavampaa toimintakyvyn heikkenemistä. Lapsilla lihasdystrofian aiheuttama lihasheikkous voi vaikuttaa kävelykykyyn, ryhtiin sekä sydämen ja hengityselimien toimintaan, kun taas aikuisiällä puhkeavat lihasdystrofiat voivat aiheuttaa lievempää lihasheikkoutta ja kyvyttömyyttä kasvattaa lihasmassaa. (McNally & Pytel 2007, 87.) Lapsuusiän yleisin lihastauti on Duchennen lihasdystrofia. Harvinaisemmassa ja myöhemmällä iällä puhkeavassa Beckerin lihasdystrofiassa lihasheikkouden jakautuminen on hyvin samankaltainen kuin Duchennen lihasdystrofiassa. (Isohanni & Pihko 2014, 177 & 179.) Tyypin 1 myotoninen dystrofia on yleisin lihasdystrofia, kun otetaan huomioon kaikenikäiset (Meola & Cardani 2015, 594). Muita harvinaisempia lihasdystrofioita ovat facioscapulohumeraalinen lihasdystrofia, limb-girdle lihasdystrofiat ja kongenitaaliset lihasdystrofiat. (Falck, Kalimo & Sillanpää 2004, 403 & 407-408).

2.1 Duchennen lihasdystrofia

Duchennen lihasdystrofia (Duchenne muscular dystrophy, DMD) on X-kromosomissa periytyvä sairaus, johon sairastuvat vakavasti vain pojat. DMD:n esiintyvyys poikalapsilla on 1/3500. Tautia kantavilla naisilla voi esiintyä lievää lihasheikkoutta. (Isohanni & Pihko 2014, 177.) Sairauden taustalla on geenivirhe dystrofiinimistä valkuaisainetta tuottavassa geenissä (Palmio & Udd 2015). Geenivirheen seurauksena solukalvon dystrofiiniproteiini puuttuu kokonaan, sen tuotanto on vähentynyt tai se on rakenteeltaan poikkeavaa (Isohanni & Pihko 2014, 177). Dystrofiinin tehtävä on suojella lihassyyn kalvoa lihassupistuksen aikana, joten dystrofiinin puutos altistaa lihassolua vaurioille (McNally & Pytel 2007, 93).

DMD:n oireet ilmenevät 2-5 vuoden iässä. Sairauden alkuvaiheessa lihasheikkous painottuu raajojen proksimaaliosiin, lantio- ja hartiasetuun. (Isohanni & Pihko 2014, 177.) Pohkeet ovat hypertrofiset eli paksuuntuneet rasva- ja sidekudoksen kertymän vuoksi (Palmio & Udd 2015). Motoriikan kömpelyys, kaatuilutaipumus (Isohanni & Pihko 2014, 177) ja varpailla kävely ovat yleisiä oireita (McNally & Pytel 2007, 93). Vaikeuksia havaitaan myös juoksemisessa, rappusten nousussa (Palmio & Udd 2015) ja lattialta ylösnousussa, jolloin puhutaan Gowersin oireesta. Gowersin oire ilmenee niin, että lapsi tukee käsillä reisiinsä päästäkseen lattialta ylös. (Isohanni & Pihko 2014, 174 & 177-178.)

Lihasheikkous etenee nopeasti ja usein n. 12-vuotiaana DMD:aa sairastava poika tarvitsee pyörätuolia liikkumiseen (Palmio & Udd 2015). Teini-iässä ilmenee usein hengityselinten heikkoutta, kardiomyopatiaa ja nivelkontraktuuria (Isohanni & Pihko 2014, 178 & Palmio & Udd 2015). Hengityselinten heikkoudesta johtuvaa yöllistä hypoventilaatiota eli vähentyntä keuhkotuuletusta esiintyy (Isohanni & Pihko 2014, 178). DMD heikentää ensin uloshengityselimiä ja lopulta myös sisäänhengityselimiä, joista erityisesti pallea heikentyy progressiivisesti taudin edetessä (Lo Mauro & Aliverti 2016, 324). Skolioosi on yleinen ongelma kävelykyvyn menettämisen jälkeen. Duchennen lihasdystrofia voi aiheuttaa kognitiivisen kehityksen ja oppimisen ongelmia sekä silmän verkkokalvon häiriöstä johtuvaa hämäräsokeutta. (Isohanni & Pihko 2014, 178.) Tautiin ei ole saatavilla parantavaa hoitoa, mutta eliniän ennuste on noussut erityisesti kehittyneen sydän- ja hengityshoidon ansiosta (Isohanni & Pihko 2014, 178 & Palmio & Udd 2015).

2.2 Beckerin lihasdystrofia

Beckerin lihasdystrofian (Becker muscular dystrophy, BMD) aiheuttaa dystrofiinigeenin virhe, kuten Duchennen lihasdystrofiassa, mutta geenivirhe on erilainen. BMD:ssa dystrofiiniä syntyy normaalia vähemmän tai se on normaalia pienikokoisempaa, mutta kuitenkin osittain toimivaa. Täten myös oireet ovat lievempiä kuin Duchennen lihasdystrofiassa. (Palmio & Udd 2015.) BMD:n ilmaantuvuus on 1/18 000 poikalasta. Sairauden oireet ilmenevät seitsemännen ikävuoden jälkeen, joskus vasta aikuisiällä. Lihasheikkous jakautuu hyvin samankaltaisesti, kuin Duchennen

lihaskudoksiin, mutta pohjehypertrofia ei ole yhtä yleistä. Jalkaterän cavusvirheasento eli jalkaterän kaarevuuden korostuminen on melko tavallista. Beckerin lihasdystrofian etenemisnopeus on verraten hidas, mutta vaihtelee suuresti yksilöiden kesken. (Isohanni & Pihko 2014, 179.) Tavallisesti BMD:aa sairastava mies tarvitsee pyörätuolin 25-40 -vuotiaana, mutta monet kävelevät vielä yli 50-vuotiainkin. Kardiomyopatia eli sydänlihassairaus on tavallinen. (Falck ym. 2004, 403.)

2.3 Tyypin 1 myotoninen dystrofia

Tyypin 1 myotoninen dystrofia (myotonic dystrophy, DM1) eli Steinertin tauti on yleisin perinnöllinen lihasdystrofia aikuisilla. Sen arvioitu esiintyvyys on 1/8000. Myotoniset dystrofiat periytyvät autosomissa vallitsevasti. (McNally & Pytel 2007, 99 & Meola & Cardani 2015, 594.) Tyypin 1 myotoniselle dystrofiolle tyypillistä on etenevä lihasheikkous, joka on selvin raajojen distaalisisissa lihaksissa ja kasvojen lihaksissa sekä myotonia. Myotoniolla tarkoitetaan vaikeutta rentouttaa lihas välittömästi lihassupistuksen jälkeen. (Falck ym. 2004, 406 & McNally & Pytel 2007, 100.) Myotoninen dystrofia aiheuttaa vauriota lihaskudoksen lisäksi monissa muissakin elimissä (Isohanni & Pihko 2014, 179). Tyypin 1 myotonista dystrofiaa sairastavat voidaan jakaa oireiden alkamisajankohdan mukaan neljään kategoriaan; synnynnäinen, lapsuudessa puhkeava (1-10 -vuotiaana), aikuisiällä puhkeava ”klassinen DM1” (10-30 -vuotiaana) ja myöhäisemmällä iällä puhkeava (20-70 -vuotiaana). Myöhäisemmällä iällä puhkeavan muodon oireet ovat lieviä. (Meola & Cardani 2015, 594-596.)

Synnynnäiseen myotoniseen dystrofiaan kuuluu olennaisesti voimakas lihasheikkous, hypotonia sekä hengitys-, nielemis- ja imemisvaikeudet vastasyntyneellä (Isohanni & Pihko 2014, 179 & Meola & Cardani 2015, 595). Kuolleisuus hengityksen vajaatoiminnan vuoksi on suurta (Meola & Cardani 2015, 595). Liitännäisoireena esiintyy usein lievää tai keskivaikeaa kehitysvammaisuutta (Isohanni & Pihko 2014, 179). Myös lapsuudessa puhkeavassa muodossa esiintyy kognitiivista jälkeenjääneisyyttä ja oppimisvaikeuksia (Steyaert ym. 1997, 139). Steyaert ym. (1997, 139) mukaan oppimisvaikeudet saattavat olla lapsuudessa puhkeavan muodon oireista

ne, jotka vanhemmat ensin huomaavat ja hakevat niihin apua. Sydänongelmia esiintyy synnynnäisessä, lapsuudessa puhkeavassa ja klassisessa myotonisessa dystrofiassa (Meola & Cardani 2015, 595).

Aikuisiällä puhkeavan ”klassisen DM1” ydinoireisiin kuuluu raajojen distaalaisesta lihasheikkoudesta johtuva käsillä tehtävien hienomotoristen toimintojen vaikeus, jalkaterän roikkuminen eli riippujalka ja kasvolihasten heikkoudesta johtuvat tyypilliset piirteet esimerkiksi ylemmän silmäluomen roikkuminen (Meola & Cardani 2015, 595). Myotonia ilmenee esimerkiksi kätellessä, kun henkilö ei pysty hellittämään otettaan heti kättelyn jälkeen (Falck ym. 2004, 406). Myotonia vaikuttaa myös kielen ja kasvojen lihaksiin aiheuttaen ongelmia puhumisessa, pureskelussa ja nielemisessä (Meola & Cardani 2015, 596). Klassinen DM1 vaikuttaa henkilön kognitiiviseen suorituskyykyyn ja esimerkiksi osalla henkilöistä älykkyys heikkenee sairauden johdosta (Falck ym. 2004, 406). Yölliset hengityskatkokset häiritsevät unta ja niiden takia DM1:aa sairastavilla esiintyy usein päiväaikaista väsymystä (Meola & Cardani 2015, 596). Hengitysvaikeudet ovat yleisiä, sillä tauti heikentää kaikkia hengityslihaksia kuten myös hengityksen säätelyyn osallistuvia lihassukkuloita ja hermoratoja (Lo Mauro & Aliverti 2016, 326). Endokriinisiä häiriöitä sekä mahalaukun ja suoliston toimintahäiriöitä voi esiintyä (Meola & Cardani 2015, 596).

Tyypin 1 myotonisen dystrofian lisäksi on olemassa tyypin 2 myotoninen dystrofia, joka aiheutuu samantyyllisellä mutaatiolla eri kromosomissa. Tyypin 2 myotonisesta dystrofiasta puhutaan myös nimityksellä proksimaalinen myotoninen dystrofia. Sairaudesta puhkeaa tyypillisesti aikuisiällä, eikä siitä ole olemassa synnynnäistä muotoa. Pääsääntöisesti oireet ovat lievemmät tyypin 2 myotonisessa dystrofiassa verrattuna tyypin 1 myotoniseen dystrofiaan. (Meola & Cardani 2015, 594-596.)

2.4 Facioscapulohumeraalinen lihasdystrofia

Facioscapulohumeraalinen lihasdystrofia (facioscapulohumeral muscular dystrophy, FSHD) on kolmanneksi yleisin perinnöllinen lihastauti, jonka ilmaantuvuus on noin 1/20 000. Tauti periytyy autosomissa vallitsevasti aiheuttaen geenivirheen kromosomiin 4. (Falck ym. 2004, 403.) Ensimmäiset oireet alkavat yleensä

teini-iässä, jolloin sairastuneet henkilöt huomaavat vaikeuksia pään yläpuolelle tehtävissä toiminnoissa (Pandya, King & Tawil 2008, 107). FSHD aiheuttaa nimensä mukaisesti lihasheikkoutta kasvojen, lapaluun ja olkanivelen alueella taudin alkuvaiheessa. Olkanivelen lihaksista hartialihäs (m. deltoideus) on kuitenkin vähemmän vaurioitunut. Hartiaseudun lihasten heikkoudesta johtuen solisluut osoittavat suoraan sivuille ja on havaittavissa lapaluun siirrotusta olkanivelen abduktion ja fleksion aikana. Lihashheikkous on usein jakautunut epäsymmetrisesti kehon eri puolille. (Tawil & Van Del Maarel 2006, 2 & 9.) Rijken ym. (2014, 1095) havaitsivat tutkimuksessaan, että lihashheikkous jakautui yläraajojen suhteen huomattavasti enemmän oikealle puolelle kätsyydestä huolimatta.

Kasvojen lihasten heikkoudesta johtuen ylemmän silmäluomen roikkuminen on tyypillinen piirre FSHD:aa sairastavilla (McNally & Pytel 2007, 102). Suurin haitta sosi-aalisessa vuorovaikutuksessa koetaan siinä, ettei pystytä hymyilemään kasvojen lihasten heikkouden takia (Pandya ym. 2008, 110). Taudin edetessä lihashheikkous etenee tyypillisesti yläraajoihin, sitten vartalon alueelle ja lopulta myös alaraajoihin, joista eniten vaurioituvat nilkan dorsiflexorit (Tawil ym. 2014, 8). Lihashheikkous etenee hitaasti, joten FSHD:aa sairastavat oppivat kompensoimaan lihashheikkoudesta johtuvia puutteitaan toiminnallisella tasolla. Osalla heistä lihashheikkous ei etene kasvojen ja hartiaseudun alueelta muualle. (Sacconi, Salviati & Desnuelle 2015, 608.) FSHD:aa sairastavista n. 10 prosenttia joutuu lopulta käyttämään pyörätuolia liikkumisen apuvälineenään, mutta heistäkin 20 prosenttia turvautuu pyörätuoliin vasta 50. ikävuoden jälkeen. Lihashheikkouden lisäksi FSHD voi aiheuttaa sydän- ja hengitysongelmia, näkemisen ja kuulemisen häiriöitä, kipua eri puolilla kehoa sekä fatiikkia. (Pandya ym. 2008, 109.)

2.5 Limb-girdle lihasdystrofiat

Limb-girdle lihasdystrofiat (limb-girdle muscular dystrophies, LGMD) ovat ryhmä heterogeenisiä sairauksia, jotka aiheutuvat mutaatioista useissa lihaksen rakentamiseen ja toimintaan vaikuttavissa geeneissä. Oireiden alkamisikä vaihtelee lapsuudesta aikuisuuteen. (Cotta ym. 2014, 721.) LGMD jaetaan karkeasti kahteen ryh-

mään periytymistapansa mukaan. LGMD 1 tarkoittaa autosomissa vallitsevasti pe-riytyviä ja LGMD 2 autosomissa peittyvästi periytyviä sairauksia. (Norwood ym. 2007, 1305.) LGMD 2 ovat yleisempiä, sillä ne käsittävät n. 90 prosenttia kaikista limb-girdle lihasdystrofioista (Falck ym. 2004, 403).

Kaikissa LGMD-muodoissa esiintyy lihasheikkoutta proksimaalisissa hartiarenkaan ja lantion seudun lihaksissa. Joissakin muodoissa esiintyy lihasheikkoutta myös distaalisisissa lihaksissa. Tyypillisesti heikkous etenee lantion seudulta keskivartalon lihaksiin ja sieltä hartiarenkaan alueelle. LGMD 1 -muodot alkavat tyypillisesti myöhemmällä iällä ja etenevät hitaammin kuin LGMD 2 -muodot. Pohkeet voivat olla hypertrofiset joissakin LGMD 2 -alamuodoissa kuten 2C-F ja 2I. Sydänongelmia voi esiintyä muodoissa LGMD 2C-F ja 1B. (Bastian ym. 2015, 2.) Hengitysongelmia esiintyy LGMD 1 -muodoissa harvemmin, mutta sellaisia voi kehittyä skolioosin ilmenemisen myötä. LGMD 2 -muodoissa hengityselinten heikkoutta esiintyy suurimmalla osalla. (Lo Mauro & Aliverti 2016, 325.) Kontraktuuria ja selkärangan jäykistymistä esiintyy LGMD 1B ja 2A -muodoissa. Skolioosia esiintyy erityisesti LGMD 2C-F -muodoissa. (Bastian ym. 2015, 2.)

2.6 Kongenitaaliset lihasdystrofiat

Kongenitaaliset lihasdystrofiat (congenital muscular dystrophy, CMD) ovat laaja joukko erilaisia tauteja, joiden taustalla on useita eri periytymistapoja ja geenivirheitä (Palmio & Udd 2015). Tyypillisesti kongenitaalista eli synnynnäistä lihasdystrofiaa sairastavan ensimmäiset oireet ilmenevät heti syntymän jälkeen tai muutaman ensimmäisen elinkuukauden aikana (Mercuri & Muntoni 2013, 846). Ensimmäiset oireet ovat usein hypotonisuus ja imemisvaikeudet (McNally & Pytel 2007, 90 & Palmio & Udd 2015). Liikunnallinen varhaiskehitys on tyypillisesti hidastunut. CMD:aa sairastavilla hengitysvaikeudet, lonkkaluksaatiot ja niveljäykistymät ovat yleisiä. (Palmio & Udd 2015.)

Lihashheikkous etenee yleensä joko yläraajoista alaraajoihin tai kehon proksimaalisista distaalisiin diagnoosista riippuen. Sairauden eteneminen vaihtelee yksilöllisesti eri geeneihin vaikuttavien mutaatioiden vakavuuden perusteella. Kongenitaa-

listen lihasdystrofioiden eri muotojen esiintyvyys vaihtelee alueittain. Japanissa yleisin muoto on Fukuyama kongenitaalinen lihasdystrofia, kun taas suurimmassa osassa muista maista yleisin muoto on Ullrich kongenitaalinen lihasdystrofia. Ullrich kongenitaalista lihasdystrofiaa sairastavilla ilmenee lähes poikkeuksetta etenevää kyynärnivelen, akillesjänteen ja selkärangan jäykistymää. Monissa lihasdystrofi-oissa esiintyy skolioosia kävelykyvyn menetyksen jälkeen, mutta Ullrich kongenitaalista lihasdystrofiaa ja rigid spine (jäykkä selkäranka) kongenitaalista lihasdystrofiaa sairastavilla skolioosia esiintyy usein myös kävelevillä yksilöillä. Useimmat CMD:aa sairastavista eivät kuitenkaan ikinä opi kävelemään. (Mercuri & Muntoni 2013, 846, 848 & 850.)

3 HENGITYSLIHAKSET JA NIIDEN MERKITYS KEUHKOTUULETUKSESSA

Hengitys eli respiraatio tarkoittaa elimistön ja ulkoilman välillä tapahtuvaa hengityskaasujen vaihduntaa (Leppäluoto ym. 2017, 204). Hengitykseen kuuluvat keuhkotuuletus eli ventilaatio, kaasujen vaihto keuhkorakkuloiden ja veren välillä, kaasujen kuljetus veressä, kaasujen vaihto veren ja kudosten välillä sekä soluhengitys. Keuhkotuuletuksen aikana ilmaa kuljetetaan keuhkorakkuloihin ja niistä pois. (Sand ym. 2014, 356.) Soluhengityksellä tarkoitetaan happeen liittyviä aineenvaihduntareaktioita mitokondrioissa, joiden myötä syntyy hiilidioksidia, vettä ja ATP:tä eli solun tarvitsemää energiaa. Hengitys tapahtuu hengityselinjärjestelmän avulla. Hengityselinjärjestelmään kuuluvat ylä- ja alahengitystiet, keuhkot ja hengityslihakset. (Leppäluoto ym. 2017, 204.) Keuhkopussin eli pleuran ympäröivät keuhkot sijaitsevat rintaontelossa rintakehän sisällä. Rintakehän muodostavat selkärangan rintanikamat, kylkiluut, kylkiluiden väliset kylkivälilihakset ja rintalasta. Rintaontelon yläpuolella sijaitsevat kaulan eri lihakset ja alapuolella pallea (m. diaphragma), joka erottaa rinta- ja vatsaontelon toisistaan. (Sand ym. 2014, 361.)

3.1 Hengityslihakset ja niiden toiminta

Levossa ainoastaan sisäänhengityksessä tarvitaan aktiivista lihastyötä. Pallea (m. diaphragma) ja ulommat kylkivälilihakset (m. intercostales externi) tekevät sisäänhengitystyötä laajentamalla rintakehää. (Nienstedt ym. 2014, 272.) Pallea on sisäänhengityslihaksista tärkein. Se muodostaa korkean holvikaaren vatsa- ja rintaontelon välille, mikä mataloituu lihaksen supistuessa. Samaan aikaan rintaontelo laajenee alaspäin. (Leppäluoto ym. 2017, 213.) Ulompien kylkivälilihasten supistuminen laajentaa rintaonteloa sivulle ja eteenpäin nostamalla kylkiluita (Nienstedt ym. 2014, 272). Sisäänhengityslihasten käyttö lisääntyy hengästyessä, jolloin käytetään apuhengityslihaksina kylkiluunkannattajalihaksia (m. scaleni), päänkiertäjäliahaksia (m. sternocleidomastoideus) ja pieniä rintalihaksia (m. pectoralis minor) (Leppäluoto ym. 2017, 214 & Nienstedt ym. 2014, 273 & Sand ym. 2014, 363). Apuhengityslihakset nostavat kylkiluita vielä ylemmäksi, jolloin rintaontelon tilavuus laajenee entisestään (Sand ym. 2014, 363).

Uloshengitys alkaa sisäänhengityслиhasten veltostuessa. Levossa uloshengitys on passiivista, koska keuhkokudoksen ja rintakehän kimmoisuus vetää keuhkoja ja rintakehää kokoon. Sisäänhengityksen aikana vatsaontelon sisään on muodostunut paine, joka työntää uloshengityksen aikana veltostunutta palleaa ylöspäin. Näiden muutosten myötä rintaontelon ja keuhkojen tilavuus pienenee ja alveolipaine nousee. Ilma virtaa ulos keuhkoista, kun alveolipaine ylittää ulkoilman paineen ja virtaus jatkuu aina siihen asti, kunnes paine-ero on tasoittunut. Uloshengitys muuttuu aktiiviseksi fyysisessä rasituksessa, jotta hengitystiheyttä pystytään lisäämään. (Sand ym. 2014, 363–364.) Sisemmät kylkivälilihakset (m. intercostales interni) vetävät supistuessaan kylkiluita alaviistoon ja lähentävät niitä toisiinsa ja selkärankaan. Uloshengityksen apuhengityслиhaksina aktivoituvat suora vatsalihas (m. rectus abdominis), poikittainen vatsalihas (m. transversus abdominis), ulompi vino vatsalihas (m. obliquus externus abdominis) sekä sisempi vino vatsalihas (m. obliquus internus abdominis) työntäen vatsaontelon elimiä ylöspäin ja tyhjentäen siten ilmaa rintaontelosta. (Leppäluoto ym. 2017, 214 & Nienstedt ym. 2014, 274).

Uloshengityслиhakset aktivoituvat myös yskän- ja aivastusrefleksien aikana. Uloshengityслиhakset supistuvat yskittäessä samaan aikaan, kun kurkunkansi ja äänihuulet sulkeutuvat. Tapahtuman ansiosta paine nousee keuhkoissa ja kurkunpään avautuessa äkillisesti, ilma syöksyy ulos nopeasti (jopa 250 metriä sekunnissa). Aivastusrefleksi vaikuttaa enemmän ylempiin hengitysteihin ja kurkunpää pysyy aivastuksen aikana avoimena. (Nienstedt ym. 2014, 289).

3.2 Keuhkotuuletus eli ventilaatio

Keuhkotuuletus perustuu keuhkojen sisäpuolisen paineen eli alveolipaineen vaihteluun ulkoilman paineeseen nähden (Leppäluoto ym. 2017, 210). Keuhkojen vuorotteisesta laajenemisesta ja supistumisesta johtuen alveolipaine on vuorotellen pienempi ja suurempi kuin ilmanpaine. Alveolipaineella tarkoitetaan keuhkorakkuloiden sisällä vallitsevaa painetta, joka on sisäänhengityksen aikana negatiivinen, uloshengityksen aikana positiivinen ja niiden välisen tauon aikana nolla. Keuhkopussin sisä- ja ulkokalvojen väliin jäävä kapea rako on nimeltään pleuraontelo, jossa vallitseva

paine on normaalin lepo hengityksen aikana aina negatiivinen. (Sand ym. 2014, 362 & 365.) Keuhkot pyrkivät kimmoisuutensa takia painumaan kokoon, mutta pleuraontelon pieni alipaine estää sen (Nienstedt ym. 2014, 274-275). Pleuraontelon paine voi muuttua positiiviseksi, kun pleuraontelon tilavuus pienenee uloshengitysilihasten aktiivisen toiminnan vuoksi yskittäessä ja aktiivisen uloshengityksen yhteydessä (Sand ym. 2014, 365).

3.3 Hengitystilavuudet

Aikuisen ihmisen hengitystaajuuden keskimääräinen lepoarvo on 12–14 kertaa minuutissa. Yhdellä sisäänhengityksellä ihminen vetää ilmaa keuhkoihinsa keskimäärin 500 millilitraa (kertahengitystilavuus = tidal volume). Hengityksen minuuttitilavuudeksi saadaan tällöin 6–7 litraa minuutissa. (Nienstedt ym. 2014, 276.) Hengitystilavuudet vaihtelevat kuitenkin iän, sukupuolen ja pituuden mukaan, mistä muodostuvatkin jokaiselle ihmiselle omat viitearvot hengitystilavuuksia tutkittaessa (Leppäluoto ym. 2017, 216).

Sisään- ja uloshengityksen varatilat (IRV/ERV = inspiratory and expiratory reserve volume) ovat keuhkojen kapasiteettia lisääviä ominaisuuksia. Sisään- ja uloshengityksen varatiloiksi kutsutaan keuhkojen kykenevyyttä vetää sisään noin 3000 millilitraa lisää ilmaa vielä tavallisen sisäänhengityksen jälkeenkin ja vastaavasti tavallisen uloshengityksen jälkeen voidaan keuhkoista puhaltaa aktiivisesti ponnistamalla noin 1000 millilitraa ilmaa ulos. Kuitenkin vielä täydellisen uloshengityksen jälkeen, jää keuhkoihin ilmaa noin 1500 millilitraa. Kyseistä jäännösilmaa kutsutaan jäännösilmatilaksi (RV = residual volume). (Leppäluoto ym. 2017, 216 & Nienstedt ym. 2014, 276.)

Keuhkojen vitaalikapasiteetti (VC = vital capacity) on maksimaalisen sisäänhengityksen jälkeen maksimaalisesti ulospuhallettavissa olevan ilman tilavuus, eli yhteenlaskettuna kertahengitystilavuus sekä sisään- ja uloshengityksen varatilat. Tästä edelleen saadaan laskettua keuhkojen kokonaiskapasiteetti (TLC = total lung capacity), yhteen laskemalla saatu vitaalikapasiteetti ja jäännösilmatila. (Leppäluoto ym. 2017, 216 & Nienstedt ym. 2014, 276.) Keuhkojen kokonaiskapasiteetista on ero-

tettävissä vielä toiminnallinen jäännöskapasiteetti (FRC = functional residual capacity), joka saadaan vastaavasti laskemalla yhteen uloshengityksen varatila ja jäännösilmatila (Leppäluoto ym. 2017, 216).

4 LIHASYSTROFIAA SAIRASTAVIEN HENGITYKSEN TUTKIMINEN

Neuromuskulaaritautilien tutkimiseen ja hoitoon kuuluu keskeisenä osana myös hengitystoimintojen tutkiminen (Hull ym. 2012, 25). Yleiseen potilaan havainnointiin kuuluu hengityслиikkeen seuraaminen, mahdollisten puheentuoton sekä nielemisen muutosten selvittäminen sekä ryhdin tutkiminen. (Bruton 2011, 320.) Muutokset äänen ja yskän voimakkuudessa, kuolaaminen, vaikeudet eritteiden irrottamisessa hengitysteistä sekä syömiseen liittyvät ongelmat nielemisen ja pureskelun suhteen tulisi tutkiessa kirjata ylös (Hull ym. 2012, 25). Haastattelulla selvitetään potilaan aiempi sairaushistoria, sukurasitteet, mahdollinen päihteiden käyttö ja altistumishistoria sekä nykyisten oireiden laatu ja ilmeneminen (Bruton 2011, 320).

Kliinisessä tutkimuksessa tutkitaan rintakehän muoto ja sen poikkeavuudet, kuten tynnyrimäisyys tai asymmetria. Hengityслиikettä tarkasteltaessa huomioidaan potilaan hengityksen taajuus, syvyys, säännöllisyys ja symmetria (Bruton 2011, 320). Vaikeassa hengenahdistuksessa, potilas käyttää usein apuhengityслиhaksiaan. Myös mahdolliset yskökset tutkitaan; niiden määrä, väri, mahdolliset veriyskökset sekä asennon vaikutukset ysköksiin. (Knuuttila 2014.)

Muita tutkittavia asioita ovat keuhkojen auskultaatio sekä perkussio ja elimistön viitaalitoimintojen mittaaminen. Palpoimalla tutkitaan henkitorven asento, rintakehän liike ja arkuus, mahdolliset painaumat sekä pullistumat, arvet ja pulsaatio, sekä taktilinen ja vokaalinen fremitus eli värähtely. (Bruton 2011, 320.)

Neuromuskulaaritautilia sairastavalta suositellaan mittaamaan tiettyjä keuhkojen toimintaa sekä hengityслиhasten voimaa kuvastavia suureita, jotka osaltaan kuvaavat sairauden etenemistä. Yleisimmin seurattuja, keuhkojen toimintaa kuvaavia suureita, ovat hidas vitaalikapasiteetti (VC) sekä nopea vitaalikapasiteetti (FVC) (Hutchinson & Whyte 2008, 231). Myös uloshengityksen sekuntikapasiteetti (FVC1) sekä FVC1 ja FVC suhde toisiinsa prosenteissa (FVC%) ovat suureita, joiden avulla voidaan arvioida keuhkojen toimintaa. (LoMauro, D'Angelo & Aliverti 2015, 477). Hengityслиhasten voimaa kuvaavina testeinä käytetään suun sisään- ja uloshengi-

tyksen paine -testiä (MIP ja MEP) sekä yskäisyyn huippuvirtaus -testiä (CPF). (Hutchinson & Whyte 2008, 231 & Maninder & Raouf 2005, 541-542.) MIP-arvon ollessa matala voidaan sisäänhengityslihasten voiman mittausta täydentää nenän niiskaisupaineen (SNIP) mittauksella. Myös valtimoverikaasunäyte, rintakehän röntgenkuvaus ja oksimetrilla eli happisaturaatiomittarilla suoritettu yövalvonta antavat kuvaa neuromuskulaaritaudin vaikutuksista keuhkoihin ja niiden toimintaan (Hutchinson & Whyte 2008, 231-232).

Shahrizaila, Kinnear ja Wills (2006, 1112–1113) ovat koonneet katsauksessaan tietoa siitä, missä vaiheessa ja millä mittareilla tulisi lihassairaahan hengitystoimintoja tutkia ennen oireiden alkamista, oireiden ilmetessä sekä niiden pahentuessa. Heidän mukaansa vaikuttava hoito hengitystoimintoihin liittyviin komplikaatioihin vaatii oireiden aikaisen havaitsemisen. Tästä syystä tulisi jokaisen lihassairaahan henkilön hengityslihasten toiminta tutkia ainakin kerran, mittaamalla henkilön vitaalikapasiteetti (VC) sekä suunpaineet (MIP ja MEP). Vuosittaista spirometriatestiä suositellaan potilaille, joilla sairauden aiheuttama hengityslihasten heikkeneminen on yleisesti tunnettua. Edellä mainittujen mittausten seurantatiheys riippuu hengitykseen liittyvien oireiden pahenemisennusteesta. Stabiilissa tilanteessa vuosittainen mittaaminen riittää, kun taas huonompiennusteisessa tilassa tulisi mittaukset suorittaa tiheämmin. Kuitenkin vitaalikapasiteetin laskiessa alle 1,5 litraan, tulisi testistöön lisätä myös happisaturaation (SpO₂) sekä yskäisyyn huippuvirtauksen (CPF) mittaukset. (Shahrizaila, Kinnear & Wills 2006, 1112–1113.)

Alaotsikoissa 4.1 ja 4.2 valittiin tarkemmin esiteltäviksi keuhkojen toimintakokeiden ja hengityslihasten voimaa mittaavat testit, jotka ovat noninvasiivisesti toteutettavissa eli ei kajoavia. Noninvasiivisuutta pidettiin tärkeänä kriteerinä sillä perusteella, että fysioterapeutti voisi toteuttaa kyseiset testit.

4.1 Keuhkojen toimintakokeet

Virtaus-tilavuusspirometriassa tutkitaan keuhkojen ventilaatiokapasiteettia eli sen ilman tilavuutta ja virtausta, joka kulkee keuhkoihin ja keuhkoista ulos (Piirilä 2014). Spirometriatutkimuksella selvitetään keuhkojen ventilaatiotoiminnan mahdollista vajuusta ja sen vaikeusastetta (HUSLAB-liikelaitos 2016a). Spirometriatulokset perustuu

vähintään kolmeen yhtenevään spirometriakäyrään, joista kahden parhaan FVC- tai FEV1-arvon ei tulisi erota 150 millilitraa enempää. Myöskään kaksi parasta PEF-arvoa ei tulisi erota 10 prosenttia enempää toisistaan. (Miller ym. 2005, 325.)

4.2 Hengityslihasten testaaminen noninvasiivisin menetelmin

CPF (Cough Peak Flow) mittaa yskäisyyn huippuvirtausta, johon tarvitaan niin sisään- kuin uloshengityslihasten sekä suun ja nielun alueen lihasten yhtenäistä työtä. Mittaus suoritetaan PEF-mittarilla, johon on yhdistettynä joko kasvomaski tai suukappale. Mitattavaa pyydetään suorittamaan maksimaalinen yskäisy PEF-mittariin syvän sisäänhengityksen jälkeen. (Hull ym. 2012, 10.)

MIP (Maximal Inspiratory Pressure) mittaa maksimaalisen sisäänhengityksen tuottamaa painetta eli sisäänhengityslihasten voimaa. Testi suoritetaan istuen ja mittarina toimii manometri eli painemittari, johon on kiinnitettynä suukappale. Mittauksessa pyydetään mitattavaa tyhjentämään keuhkot täysin jäännöstilavuuteen asti, jonka jälkeen pyydetään mitattavaa tekemään maksimaalinen sisäänhengitys mittarin paineantureita vasten. (Hull ym. 2012, 10). Maksimaalista sisäänhengityksen tuottamaa painetta pidetään muutaman sekunnin ajan sulkijäläppää vasten, jolloin saadaan paineenmittaus suoritettua. (HUSLAB-liikelaitos 2016b). Laitteessa on pieni vuotokohta, jolla voidaan välttää paineen tuotto poskien alueen lihaksilla (Hull ym. 2012, 10). Hengityslihasten voimaa kuvataan yleisesti joko vesisenttimetreinä (cmH₂O) tai kilopascalina (kPa) (Troosters, Gosselink & Decramer 2005, 59).

MEP (Maximal Expiratory Pressure) mittaa vastaavasti maksimaalisen uloshengityksen tuottamaa painetta eli uloshengityslihasten voimaa. Testi suoritetaan istuen. Mittarina toimii sama painemittari suukappaleeseen yhdistettynä, kuin edellä kuvatussa MIP-testissä. Mittauksessa pyydetään mitattavaa tekemään maksimaalinen sisäänhengitys, aina keuhkojen kokonaiskapasiteettiin (TLC) asti, jonka jälkeen pyydetään mitattavaa suorittamaan maksimaalinen ulospuhallus mittarin paineantureita vasten. (Hull ym. 2012, 10). Samoin kuin MIP-testissä, myös tässä tulisi maksimaalinen paine pitää parin sekunnin ajan mittaustuloksen saamiseksi (HUSLAB-

liikelaitos 2016b). Myös MEP-testissä eliminoidaan poskien alueen lihasten paineentuotto pienellä vuotokohdalla. Testissä mitattavan poskia tuetaan, joko mittajan tai mitattavan omilla käsillä. (Hull ym. 2012, 10.)

SNIP (Sniff nasal inspiratory pressure) mittaa, MIP-testin tavoin, sisäänhengityksen tuottamaa painetta. SNIP-arvo kuvaa etenkin pallean voimaa. (HUSLAB-liikelaitos 2016b.) Testissä toiseen nenänreikään asetetaan tiukasti istuva tulppa, joka on yhdistettynä katetrilla paineanturimittariin (Hull ym. 2012, 10). Testattavaa pyydetään suorittamaan maksimaalinen sisäänhengitys täydellisen uloshengityksen jälkeen vastakkaisen eli vapaana olevan nenänreiän kautta. Parhaan mahdollisen SNIP-arvon saavuttamiseksi tulisi niiskaisuja suorittaa 5–10 tai enemmän (Fitting 2006, 881 & Lofaso ym. 2006, 980–982). Kyseinen testi ei sovellu henkilöille, joilla on ahautta nenän hengitysteissä. (Fitting 2006, 881).

5 LIHASYSTROFIAN AIHEUTTAMAT MUUTOKSET HENGITTÄMISESSÄ

Lihasdystrofia vaikuttaa kaikkiin luustolihasiin, mukaan lukien hengityslihakset. Hengityslihasten toiminta mahdollistaa hapen siirtymisen ilmasta keuhkoihin, jolloin lihakset joutuvat työskentelemään rintakehän ja keuhkojen kimmoisuutta vastaan. Keuhkojen ja rintakehän kimmoisuus vähenee sairauden myötä. (Allen 2010, 19 & Lo Mauro & Aliverti 2016, 320.) Lihasdystrofian aiheuttaman keuhkojen kimmoisuuden vähenemisen syytä ei tiedetä, mutta rintakehän kimmoisuuden vähenemisen tiedetään koostuvan useista syistä. Näitä syitä ovat inaktiivisuuden aiheuttama lihasatrofia ja osteoporoosi, ekstra-artikulaariset (nivelen ulkopuoliset) kontraktuurat, progressiivinen nivelruston rappeuma sekä tärkeimpänä syynä kyfoskolioosi, johon usein liittyy myös rintakehän epämuodostumaa. (Lo Mauro & Aliverti 2016, 320.) Heikentyneiden hengityslihasten sekä rintakehän ja keuhkojen vähentyneen elastiisuuden yhdistelmä lisää tarvittavan hengitystyön määrää. Sairauden edetessä lihasdystrofiaa sairastava joutuu tilanteeseen, jossa hengitystyön määrän tarve lisääntyy, vaikka kapasiteetti työn tekemiseen vähenee. Lopulta hengityslihakset väsyvät aiheuttaen hengityksen vajaatoimintaa. (Allen 2010, 19 & Lo Mauro & Aliverti 2016, 320.) Hengityksen vajaatoiminta on sydänongelmien ohella olennaisin kuolinsyy lihasdystrofiaa sairastavilla. (Lo Mauro & Aliverti 2016, 319.)

Hengityslihasten heikkoudella tarkoitetaan tilannetta, jolloin hengityslihakset eivät pysty tuottamaan riittäviä painetasoja hengityssyklin aikana (Allen 2010, 20). Kaikki lihasdystrofiaa sairastavat kokevat hengityslihasten heikkoutta jossain määrin. (Lo Mauro & Aliverti 2016, 321). Usein hengityslihashyökkäys ilmenee vasta kävelykyvyn menetyksen jälkeen (Mercuri & Muntoni 2013, 850). Joissakin diagnooseissa, kuten Duchennen lihasdystrofiassa, hengityslihasten heikkous on väistämätöntä ja etenevää. Toisissa dystrofia-diagnooseissa taas hengityslihasten heikkoutta ei heti huomata, koska lihasdystrofiaa sairastavan päivittäinen aktiivisuus on vähentynyt ja täten hengityselimistöä ei kuormiteta normaalilla tavalla. (Lo Mauro & Aliverti 2016, 321 & 324.) Hengityslihasten heikkous aiheuttaa aluksi unenaikaista hypoventilaatiota häiriten unta ja heikkouden edetessä myös päiväsaikaan esiintyvää hengityksen vajaatoimintaa (Bourke 2014, 72). Hengityslihasten heikkous vaikuttaa hengi-

tystoimintoihin seuraavilla tavoilla: keuhkojen kokonaiskapasiteetti (TLC) on alentunut, vitaalikapasiteetti (VC) on alentunut ja toiminnallinen jäännöskapasiteetti (FRC) voi olla alentunut (Lo Mauro & Aliverti 2016, 321).

Lepohengitys on lihasdystrofiaa sairastavilla usein nopeaa ja pinnallista, koska silloin hengitystyön määrä elastisia komponentteja vastaan on pienempi ja hengenahdistuksen tunne vähenee. Nopean ja pinnallisen hengityksen takia kertahengitystilavuus (TL) pienenee. Nopea ja pinnallinen hengitys yhdistettynä rintakehän epämuodostumaan voi aiheuttaa sen, että keuhkot eivät täyty kunnolla ja hiilidioksidin määrä veressä lisääntyy. Lihasdystrofia voi myös aiheuttaa muutoksia hengityselinten lihassukkuloihin ja hengitysrefleksien heikentymistä, mikä vaikeuttaa hengityksen säätelyä. (Lo Mauro & Aliverti 2016, 321-322.)

Tehokas yskäisy ja ilmäteiden tyhjennys vaativat sisään- ja uloshengityselinten sekä bulbaaristen lihasten lihastyötä (Bourke 2014, 72). Bulbaariset lihakset pitävät ääniraon suljettuna, kun paine nousee keuhkoissa (Lo Mauro & Aliverti 2016, 322). Ensin aktivoituvat sisäänhengityselinlihakset syvän sisäänhengityksen aikana. Sen jälkeen äänirako suljetaan ja samaan aikaan uloshengityselinlihakset (erityisesti vatsalihakset) supistuvat aiheuttaen positiivisen paineen nousun keuhkoissa. Ääniraon avautuessa ilma syöksyy ulos räjähdysmäisen nopeasti. (Bourke 2014, 74 & Shahrizaila, Kinnear & Wills 2006, 1108.) Tehoton yskäisy voi johtua lihasten heikkoudesta tai yskäisyyn osallistuvat lihakset eivät supistu oikea-aikaisesti (Shahrizaila ym. 2006, 1108). Rintakehän jäykkyys vähentää tehokkaaseen yskäisyyn vaadittavaa rintakehän liikelaaajuutta. Usein lihasdystrofiaa sairastavilla on bulbaaristen lihasten heikkoutta, joten tarvittavia painetasoja liman irrottamiseksi ei saavuteta. (Kravitz 2009, 5232 & Lo Mauro & Aliverti 2016, 322.) Bulbaaristen lihasten heikkous voi aiheuttaa yskimisen lisäksi ongelmia puheen ja nielemisen aikana, toistuvaa aspirointia ja alahengitystieinfektioita. Pallean heikkous aiheuttaa ortopneaa (hengenahdistuksen kokeminen makuuasennossa) ja pystyasennossa esiintyvän hengästyneisyyden taustalla on heikkous kylkivälilihaksissa. Jos lisäksi bulbaariset lihakset ovat heikot, voi henkilö sekoittaa tukehtumisen tunteen kokemaansa hengenahdistukseen makuuasennossa. (Bourke 2014, 72.)

6 HENGITYSFYSIOTERAPIA LIHASYSTROFIAA SAIRASTAVILLE

Tavoitteena hengitysfysioterapiassa on hengityssairaana keuhkofunktion normalisointi tai sen säilyttäminen mahdollisimman hyvänä (Kämäräinen & Kontula 2010, 23). Hengitysfysioterapian menetelmiä ovat erilaiset hengitystekniikan harjoitukset, voima- ja liikkuvuusharjoittelu sekä yleiskunnon ylläpitäminen (Kinnula ym. 2008, 409). Myös aktiiviset ja passiiviset limanirrotusmenetelmät, virheasentojen ehkäisy sekä rentoutumisen ohjaaminen kuuluvat hengitysfysioterapiaan oleellisesti (Kämäräinen & Kontula 2010, 23).

Tehokasta hengitystekniikkaa voidaan harjoittaa palleahengityksen avulla. Palleaa aktivoimalla voidaan hengitettyä ilmaa kierrättää keuhkojen kaikissa osissa, kun taas pinnallisessa hengityksessä hengitys tapahtuu usein vain keuhkojen yläosilla. Myös tehostettua ja vastustettua hengitystekniikkaa voidaan käyttää tehostamaan ilman kulkua keuhkojen kaikissa osissa. Sisäänhengityslihasten voimaa ja kestävyyttä voidaan lisätä vastustetulla hengitystekniikalla ja sitä varten suunnitelluilla laitteilla. Esimerkiksi Threshold IMT -laitteella voidaan harjoittaa sisäänhengityslihaksia. Uloshengityslihaksia voidaan vahvistaa huulirakohengityksellä ja BA-TUBE sekä Spirotiger -laitteilla, joilla voidaan harjoittaa samanaikaisesti myös sisäänhengityslihaksia (Kauranen 2017, 470-471.)

Myös limanirrotusta voidaan tehostaa erilaisilla fysioterapiamenetelmillä. Pulloon puhalluksella (PEP=positive end expiratory pressure) tuotetaan uloshengityksen vastus pullossa olevalla vedellä, jolloin lisääntyvä paine aiheuttaa pienempienkin ilmäteiden avautumisen. (Kauranen 2017, 472, Brander & Lehtimäki 2014 & Järvinen & Brander 2005, 748.) Kyseistä vastapaineeseen perustuvaa harjoitusmuotoa voidaan toteuttaa myös erilaisilla laitteilla, kuten Acapella, Threshold PEP ja Flutter -laitteilla (Kauranen 2017, 472). Tehostettu yskiminen, niin kutsuttu FET-tekniikka, eli huffaaminen liitetään PEP-puhallusten yhteyteen (Kauranen 2017, 742 & Järvinen & Brander 2005, 748).

Neuromuskulaaritauteja sairastavilla hengitysfysioterapian päätavoitteena on vitaalikapasiteetin ylläpitäminen, eritteiden irtoaminen hengitysteistä, aspiraation hoito

sekä hengityksen vajaatoiminnan ja hengitysteiden obstruktion hoito (Buu 2017, 330). Palleahengityksen opettelu, yskimisharjoitukset sekä rintarangan liikkuvuuden ylläpitäminen kuuluvat lihastautia sairastavien hengitysfysioterapiaan (Kauranen 2017, 420). Hengityslihasten harjoittaminen neuromuskulaaritautia sairastavilla on kiistelty terapiamuoto, sillä se voi kiihdyttää lihasväsymystä, mikäli sitä harjoitellaan liikaa. Kuitenkin tutkimuksissa on saatu hengityslihasten harjoittamisella positiivisia tuloksia sisään- ja uloshengityslihasten voimaan ja kestävyYTEEN. (Lo Mauro ym. 2015, 482.)

6.1 Lung volume recruitment -menetelmä

Lung volume recruitment (LVR) on menetelmä, jossa keuhkoihin kohdistetaan maksimaalinen sisäänhengityspaine. Saavutettu paine ja sitä kautta tilavuus keuhkoissa säilytetään sulkemalla äänirako (Lo Mauro ym. 2015, 481). Mikäli henkilö ei pysty itse sulkemaan äänirakoaan, voidaan apuna käyttää hengityspalkeeseen liitettävää uloshengityksen estävää venttiiliä (Bach & Mehta, 29). LVR-menetelmien avulla voidaan ehkäistä ateleaktaasia, rajoittaa rintakehän lihasten kontraktuuria, säilyttää rintakehän liikkuvuus ja parantaa keuhkojen toimintaa (Lo Mauro ym. 2015, 482).

LVR-menetelmät voidaan jakaa sen aktiivisiin muotoihin, joita käytetään, kun henkilö pystyy sulkemaan aktiivisesti äänirakonsa ja passiivisiin muotoihin, joita käytetään, kun henkilö ei pysty sulkemaan äänirakoa itse (Bach ym. 2008, 721). Aktiivisia muotoja kutsutaan termillä "air stacking"; sitä voidaan tehdä joko ilman apuvälineitä glossopharyngeaalisella hengitystekniikalla tai avustettuna hengityspalkeella tai volyymikontrolloidulla hengityskoneella (Bach & Mehta 2014, 29). Saavutettua maksimaalista sisäänhengitystilavuutta kuvataan termillä MIC (maximum insufflation capacity), kun se on saavutettu aktiivisesti äänirako sulkemalla. Vastaavasti samaa tilavuutta, joka on saavutettu passiivisten LVR-menetelmien kautta, kuvataan termillä LIC (lung insufflation capacity) (Bach ym. 2008, 721). LVR-menetelmien passiiviset muodot voidaan toteuttaa mekaanisella yskityslaitteella (MI-E), painekontrolloidulla hengityskoneella tai hengityspalkeella silloin, kun uloshengityksen estävä venttiili on käytössä. (Bach & Mehta 2014, 29.)

Glossopharyngeaalinen hengitys eli ns. sammakkohengitys on tekniikka, jossa kurkunpään avulla viedään keuhkoihin lisää ilmaa (Maltais 2011, 381). Täyden sisäänhengityksen jälkeen vedetään ilmaa keuhkoihin nk. ilmapalleroina 6-9 toistoa yhtä sisäänhengitystä kohden. Sisäänvedetty ilma pysyy keuhkoissa suljetun ääniraon avulla jokaisen toiston välissä, kun suu aukeaa seuraavaa toistoa varten. (Bach & Mehta 2014, 28.)

Hengityspalkeen (Kuva 1) avulla suoritettu air stacking tapahtuu niin, että henkilön sisäänhengitystä tehostetaan tuomalla lisää ilmaa keuhkoihin palkeen avulla. Jokaisen niin kutsutun insufflaation välillä potilasta ohjataan pitämään sisään vedetty ilma keuhkoissa. Näin saadaan tehostettua sisäänhengitystä aina maksimaaliseen täyttymiseen saakka. (Torres-Castro 2014, 355.) Mikäli henkilö ei pysty pitämään äänirakoaan suljettuna, voidaan palkeen uloshengitysventtiili sulkea. Tällöin LVR-menetelmä suoritetaan passiivisesti (Bach & Mehta 2014, 29).



Kuva 1 Hengityspalje, johon kiinnitettynä maski ja venttiili

6.2 Yskimisen tehostaminen

Tehokkaan yskän aikaansaamiseksi tarvitaan riittävän sisäänhengityspaineen lisäksi tarpeeksi voimakas uloshengityksen tuottava voima. Mikäli henkilöllä ei ole riittävästi spontaania uloshengitysvoimaa, voidaan uloshengityksen ilmapirtausta eli yskäyksen voimaa kasvattaa manuaalisesti vatsanalueeseen kohdistettavalla kompressiolla tai yskäntehostamislaitteilla. (Lo Mauro ym. 2015, 483.) Manuaalisesti avustettu yskiminen toteutetaan niin, että henkilö ottaa syvän sisäänhengityksen ja sulkee ääniraon. Ääniraon avattuaan potilas aktivoi uloshengityslihaksansa yskäisyä varten, jolloin ylöspäin kohdistuva työntö tuotetaan ylävatsalle tai rintakehälle (Gauld 2009, 352).

MI-E (Mechanical Insufflator-Exsufflator) eli yskityslaite (Kuva 2) on laite, joka avustaa mekaanisesti yskän tuottamista sekä eritteiden poistoa hengitysteistä. Laitteen toiminta perustuu siihen, että se vaihtaa nopeasti paineen positiivisesta negatiiviseen eli sisäänhengityksestä uloshengitykseen. Sitä käytetään maskin tai suukappaleen avulla, mutta se voidaan kytkeä myös trakeostomiakanyyliin tai intubaatioputkeen. (Homnick 2007, 297–298.) Laitetta voidaan käyttää myös ainoastaan insufflaatiotilassa eli tällöin se tuottaa ainoastaan sisäänhengityspaineen keuhkoihin (Pascoe ym. 2016, 3). Käytännössä tämä tarkoittaa siis edellä kuvattua passiivista LVR-menetelmää. Chatwin (2008, 322) ohjeistaa aloittamaan laitteella insufflaation eli sisäänhengityksen 15-20cmH₂O-paineella ja nostamaan sitä aina TLC-tasolle asti. Sisäänhengityksen tulisi kestää 2 sekuntia tai enemmän mikäli tarve vaatii. Potilaan mukavuuden tulisi kuitenkin säilyä. Eksufflaatio eli uloshengitys tulee aloittaa samoilla paineilla, mutta vastaavasti negatiivisilla. Sen jälkeen paine tulee nostaa 10-20cmH₂O suuremmaksi kuin sisäänhengityksen aikana tuotettu paine. Negatiivinen paine pidetään yllä 3–6 sekunnin ajan ja tämän jälkeen henkilön tulisi yskäistä. Hoitopaineiden tehokkuutta voidaan havainnoida helposti tarkkailemalla kasvaako yskäyksen tuottama ääni suuremmaksi (Chatwin 2008, 322).



Kuva 2 Philips Cough Assist E70 -yskityslaite.

Yskimistä tehostavia menetelmiä tulisi käyttää säännöllisesti neuromuskulaaritautilia sairastavilla, kun CPF < 160 L/min ja hengitystieinfektioiden aikana, kun CPF < 270 L/min (Bourke 2014, 74). Yskäisyksen huippuvirtauksen kriittisenä tasona pidetään 160 L/min, koska yli sen tason päässeet henkilöt eivät tarvitse intubointia tai trakeostomia (Bach & Saporito 1996, 1570). Hengitystieinfektioiden aikana kriittisenä tasona pidetään 270 L/min, koska kyseistä lukua alhaisemmat tulokset lisäävät hengityksen vajaatoiminnan riskiä infektion aikana (Bach, Ishikawa & Kim 1997, 1024-1025).

7 OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS JA TAVOITE

Opinnäytetyön tarkoituksena on tuoda esiin kansainvälistä näkökulmaa lihasdystrofiaa sairastavien hengitysfysioterapiaan.

Opinnäytetyön tavoitteena oli selvittää kirjallisuuskatsauksen avulla, millainen hengitysfysioterapia soveltuu lihasdystrofiaa sairastaville.

8 KIRJALLISUUSKATSAUS TUTKIMUSMENETELMÄNÄ

Kirjallisuuskatsaus tehdään jokaisen tutkimuksen perustaksi, jotta saadaan tietoa valittuun tutkimusaiheeseen tehdyistä aikaisemmista tutkimuksista. Tutkimuksen lailla myös kirjallisuuskatsauksen tulee olla toistettavissa ja sen on pohjaututtava laajaan ymmärrykseen valitusta aiheesta tai ilmiöstä. Kirjallisuuskatsauksella voi olla monia tehtäviä tutkimuksen teossa; sen avulla voidaan muodostaa kokonaiskuva tietyistä aihealueista ja tunnistaa ristiriitaisuuksia tai ongelmia valitussa ilmiössä. Lähestymistapa, jolla kirjallisuuskatsaus tehdään, voi olla tietyn tieteenalan tutkimuskirjallisuuden näkökulmasta tai poikkitieteellinen, jolloin tarkastellaan ilmiötä eri tieteenalojen näkökulmista. (Suhonen, Axelin & Stolt 2016, 7.)

Kirjallisuuskatsauksia on erityyppisiä ja omaan tutkimukseen sopiva tyyppi valitaan sen perusteella, mihin tarkoitukseen katsaus tehdään. Katsaustyyppit voidaan jakaa kolmeen päätyyppiin, joita ovat kuvailevat katsaukset, systemaattiset kirjallisuuskatsaukset sekä määrällinen meta-analyysi ja laadullinen meta-synteesi. (Suhonen ym. 2016, 8.) Kaiken kaikkiaan kirjallisuuskatsausten tyyppejä on löydetty jopa 14 (Grant & Booth 2009, 104), mutta osa niistä eroaa vain hienoisesti toisistaan (Suhonen ym. 2016, 8).

Niela-Vilén ja Hamari (2016, 23) tarkastelivat kirjallisuuskatsauksen vaiheita aiempaan metodikirjallisuuteen pohjautuen ja näiden lähteiden pohjalta määrittivät jokaiselle kirjallisuuskatsaukselle välttämättömät viisi vaihetta: 1) katsauksen tarkoituksen ja tutkimusongelman määrittäminen, 2) kirjallisuushaku ja aineiston valinta, 3) tutkimusten arviointi, 4) aineiston analyysi ja synteesi sekä 5) tulosten raportointi.

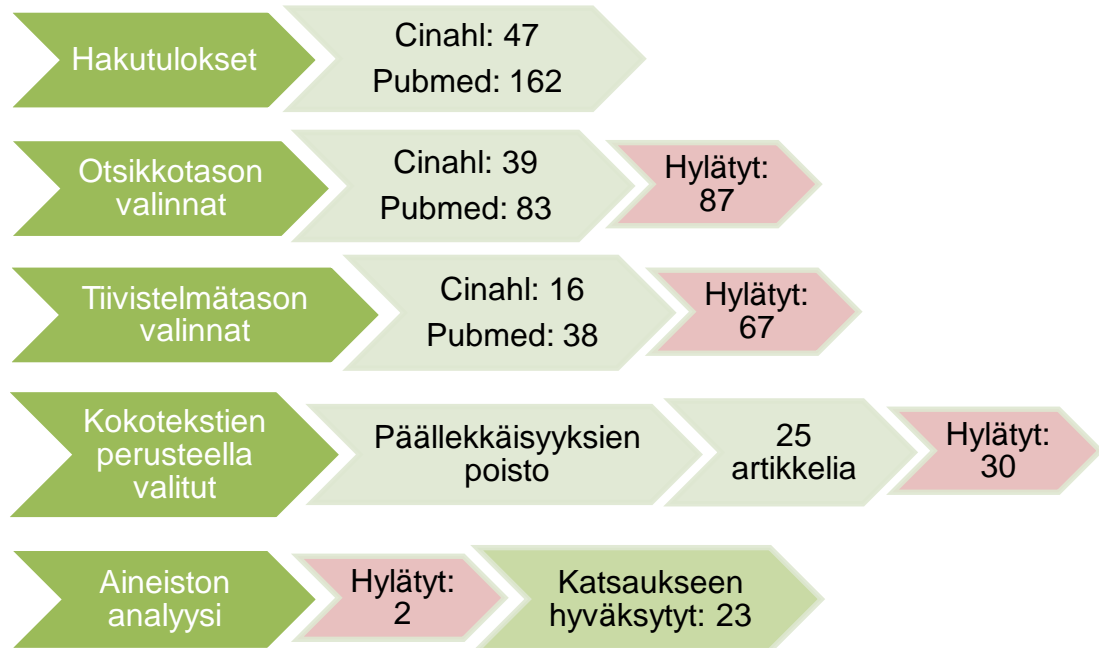
8.1 Tiedonhaku ja aineiston valinta

Opinnäytetyön kirjallisuuskatsauksen tiedonhaku ja aineiston valinta toteutettiin systemaattisen kirjallisuuskatsauksen vaiheita soveltaen. Kirjallisuushaut tehtiin Cinahl ja Pubmed elektronisissa tietokannoissa heinäkuussa 2017. Testihakuja suoritettiin myös Cochrane Library, PEDro ja Medic -tietokantoihin ennen lopullisten tietokantojen valintaa. Testihakujen perusteella myös hakusanoja täsmennettiin lisäämällä yksittäisten hengitysfysioterapiatekniikoiden nimiä mukaan hakulausekkeeseen. Hakusanoina käytettiin *muscular dystrophy, respiratory therapy, respiratory physiotherapy, respiratory physical therapy, respiratory rehabilitation, pulmonary therapy, pulmonary physiotherapy, pulmonary physical therapy, pulmonary rehabilitation, chest physiotherapy, chest physical therapy, lung volume recruitment, air stacking, breath stacking, breathing exercises, cough augmentation, cough assist, mechanical insufflation-exsufflation* sanojen katkaisuja ja yhdistelmiä. Edellä mainittujen hakusanojen lisäksi käytettiin tietokannan omia asiasanoja. Hakusanat yhdistettiin Boolean menetelmällä (AND/OR/NOT) seuraavalla tavalla: lihasdystrofiaa tarkoittavat sanat yhdistettiin OR-merkinnällä, lihasdystrofiaa ja hengitysfysioterapiaa tarkoittavat sanat yhdistettiin AND-merkinnällä ja hengitysfysioterapiaa tarkoittavat sanat yhdistettiin OR-merkinnällä. Hakutuloksien vuosirajauksena oli 2007-2017.

Aineiston valinta suoritettiin vaiheittain ensin otsikkotasolla, sitten tiivistelmätasolla ja lopuksi kokotekstin perusteella. Sisäänottokriteerit olivat seuraavat: 1) tutkimuksen kohderyhmänä ovat lihasdystrofiaa sairastavat, 2) tutkimuksessa tutkitaan hengitysfysioterapian menetelmää, 3) julkaisu on tieteellinen tutkimus tai alkuperäistutkimuksesta tehty artikkeli ja 4) julkaisukieli on suomi tai englanti. Kirjallisuuskatsauksen ei hyväksyty toisia kirjallisuuskatsauksia tai yksittäistapaustutkimuksia. Katsauksen ulkopuolelle jätettiin myös pre- ja postoperatiivista hengitysfysioterapiaa käsittelevät tutkimukset. Hengitystukihoitoja käsittelevät tutkimukset rajattiin pois, jos niissä ei tutkittu hengitystukihoitojen ohella yskityslaitetta.

Aineiston valinnan ensimmäisessä vaiheessa käytiin läpi molempien hakujen viitteiden otsikot, joita oli yhteensä 209. Seuraavaan vaiheeseen valittiin 122 artikkelia, joiden tiivistelmät luettiin. Tiivistelmien perusteella valittiin yhteensä 55 artikkelia kokonaan luettavaksi. Näistä artikkeleista jouduttiin 1 hylkäämään, koska kokotekstiä

ei ollut saatavilla maksuttomasti. Luetuista kokoteksteistä valittiin 25 julkaisua analyysiin ja synteisiin sekä laatuarviointiin. Aineiston analyysin jälkeen hylättiin vielä 2 tutkimusta, jotka eivät vastanneet tutkimuskysymykseen. Kuvio 1 havainnollistaa aineiston valinnan vaihe vaiheelta.



Kuvio 1 Aineiston valinnan eteneminen

8.2 Laadun arviointi

Laadun arviointi 23 katsaukseen hyväksytyille artikkelille tehtiin Joanna Briggs Instituutin (2011, 157-160) laadunarviointikriteereillä. Arvioinnissa käytettiin Hoitotyön tutkimussäätiön (2013) suomentamia kriittisen arvioinnin tarkistuslistoja, jotka valittiin tutkimusasetelmien mukaisesti. Tarkistuslistaksi valittiin joko JBI kriittisen arvioinnin tarkistuslista kohortti / tapaus-kontrolli tutkimukselle tai JBI kriittisen arvioinnin tarkistuslista kuvailevalle tutkimukselle / tapaussarjalle. Tarkistuslistat sisälsivät 9 arviointikriteeriä. Jokaisen kriteerin kohdalla valittiin *kyllä*, *ei*, *epäselvä*- tai *ei sovellettavissa* -vaihtoehto. *Kyllä* -vaihtoehdosta sai yhden pisteen ja muut vaihtoehdot saivat nolla pistettä. Tarkistuslistoilla arvioitiin tutkimusten metodologista laatua

ja tuloksiin mahdollisesti vaikuttavien harhojen riskejä. (Joanna Briggs Institute 2011, 157-160, Hoitotyön tutkimussäätiö 2013 mukaan.)

8.3 Aineiston analyysi ja synteesi

Aineisto analysoitiin narratiivisella synteessillä. Se tarkoittaa, että synteesi muodostetaan sanallisesti ja tuloksien raportoinnissa käytetään numeerisia ja sanallisia elementtejä. Taulukkoja ja kuvioita suositellaan käytettäväksi tulosten esittämisessä. (Joanna Briggs Institute 2014, 64.) Katsaukseen valitut artikkelit luettiin useaan kertaan kokonaiskuvan hahmottamiseksi. Artikkeleista muodostettiin taulukko (Liite 1), johon kerättiin kirjallisuuskatsauksen kannalta keskeiset tiedot jokaisesta tutkimuksesta. Tutkimukset jaoteltiin tutkitun hengitysfysioterapian menetelmän mukaan ja vertailtiin saatuja tuloksia keskenään. Lopuksi muodostettiin johtopäätökset kirjallisuuskatsauksen tuloksien perusteella.

9 TULOKSET

Kirjallisuuskatsaukseen valikoitui 23 määrällistä tutkimusta. Maat, joissa tutkimukset oli tehty ovat USA (n=5), Kanada (n=4), Ranska (n=3), Japani (n=3), Brasilia (n=3), Saksa (n=1), Belgia (n=1), Iso-Britannia (n=1), Italia (n=1) sekä Turkki (n=1). Tutkimusten julkaisuvuodet olivat 2007 (n=1), 2008 (n=2), 2009 (n=2), 2010 (n=1), 2011 (n=1), 2012 (n=2), 2014 (n=8), 2015 (n=2), 2016 (n=2) ja 2017 (n=2). Tutkimusten otoskoko vaihteli 8 (Chatwin ym. 2009) – 187 (Ishikawa ym. 2009) tutkimushenkilön välillä. Tutkimukset käsittelivät lihasdystrofiadiagnooseista DMD:aa (n=20), BMD:aa (n=6), LGMD:aa (n=5), FSHD:aa (n=3), DM:aa (n=3) ja CMD:aa (n=3). Osassa tutkimuksista (n=10) käsiteltiin myös muita sairauksia.

Tutkimuksista oli jaoteltavissa ne, jotka käsittelivät pelkästään mekaanisen yskityslaitteen tehokkuutta neuromuskulaaritautien hoidossa (n=8) sekä ne, jotka käsittelivät aktiivisten LVR-menetelmien (n=9) sekä passiivisten LVR-menetelmien (n=4) tehokkuutta neuromuskulaaritautien hoidossa. Lisäksi kolmessa aktiivisia LVR-menetelmiä sekä yhdessä passiivisia LVR-menetelmiä tutkivissa tutkimuksissa oli interventiossa mukana manuaalisesti avustettu yskiminen omana interventionaan tai yhdistelmähoitona LVR-menetelmien kanssa. Edellä mainituista tutkimuksista erotuivat kaksi tutkimusta, joista toinen tutki hengitysharjoitusten ja Threshold-harjoittelun vaikutusta LGMD:aa ja BMD:aa sairastavien spirometria-arvoihin ja hengityspaineisiin (Yeldan ym. 2008) ja toinen tutkimus, joka tutki hatha jooga -hengitysharjoitusten vaikutusta DMD:aa sairastavien spirometria-arvoihin ja hengityspaineisiin (Rodrigues ym. 2014).

9.1 Hengitystoimintojen parantaminen ja ylläpitäminen

Meric ym. (2017) ja Stehling ym. (2014) tutkivat miten mekaaninen yskityslaite vaikuttaa DMD:aa sairastavien vitaalikapasiteettiin yhdistettynä osa- tai kokoaikaiseen noninvasiiviseen hengitystukihoitoon. Vitaalikapasiteetin lisäksi Meric ym. (2017) mittasivat, kuinka rintakehien osien liike muuttuu MI-E -hoitojen myötä, mikä osaltaan vaikuttaa vitaalikapasiteettiin.

Meric ym. (2017, 112–113) havaitsivat MI-E -hoidon jälkeen vitaalikapasiteetin tilastollisesti merkitsevän nousun sekä rintakehän epäsymmetrisen laajentumisen muuttumisen symmetriseksi, niillä joilla kyseistä oiretta ilmeni. Kuitenkin Meric ym. (2017, 115) tulivat siihen tulokseen, että MI-E -hoitoa tulisi tehdä useamman kerran päivässä, koska niin vitaalikapasiteetti kuin rintakehän symmetria palautuivat lähtötasolle tunnin jälkeen interventtiosta. Tätä johtopäätöstä tukee Stehling ym. (2014, 3) saamat tulokset kaksi kertaa päivässä kahden vuoden ajan toteutetusta MI-E -hoidosta, jolloin vitaalikapasiteetissa havaittiin merkitsevää nousua koko tutkimusjoukossa. Tilastollista merkitsevyyttä ei kuitenkaan ilmennyt, kun tarkasteltiin eri sairausryhmien sisäisiä tuloksia.

Fauroux ym. (2008, 165) totesivat MI-E -hoidon lyhytaikaisvaikutuksiksi neljällä DMD:aa sairastavilla lapsilla uloshengitetyn ilman tilavuuden merkitsevän kasvun sekä uloshengityksen lopun hiilidioksidipaineen merkitsevän laskun. Myös PEF-arvo nousi merkitsevästi ja tutkimushenkilöiden kokema hengitysmukavuus parantui merkitsevästi 40cmH₂O -paineilla annetun hoidon jälkeen.

Air stacking -menetelmän pitkäaikaisvaikutuksia tutkivat Bach ym. (2007), Chiou ym. (2017), Katz ym. (2016) ja McKim ym. (2012). Kaikkien tutkimushenkilöt olivat DMD:aa sairastavia aikuisia ja Katzin ym. (2016) tutkimuksessa oli myös lapsia. Tutkimuksissa saatiin hyviä tuloksia vähintään 2 kertaa päivässä suoritettulla air stacking -menetelmällä. Kaikissa tutkimuksissa oli käytetty air stacking -apuvälineenä hengityspaljetta. Bach ym. (2007) ja Chiou ym. (2017) käyttivät myös hengityskonetta. Bachin ym. (2007) tutkimuksessa yhtenä menetelmänä oli lisäksi glossofaryngeaalinen hengitys (GPB). GPB-menetelmän avulla saatiin siirrettyä päiväänsä tarvittavan hengitystukihoidon tarvetta ja lopulta itsenäisen hengityskyvyn menetyksen jälkeen, yksikään menetelmää käyttäneistä ei tarvinnut trakeostomiaa (Bach ym. 2007, 298).

Bach ym. (2007, 296) ja Chiou ym. (2017, 51) opettivat air stacking -menetelmän harjoittamisen heti sen jälkeen, kun huomattiin VC:n lähtevän laskuun. Bach ym. (2007, 297) raportoivat MIC-arvon kasvaneen menetelmän myötä VC-arvon laskusta huolimatta tutkimushenkilöillä, jotka suorittivat menetelmää säännöllisesti. Lisäksi menetelmällä saavutettu MIC-arvo ylläpysyi keskimäärin 21 kuukautta (Bach

ym. 2007, 297). Chioun ym. (2017, 49) tutkimuksessa maksimaalinen VC:n lasku-huippu saavutettiin yli 5 vuotta myöhemmin verrattuna aiempiin tutkimuksiin ilman air stacking -menetelmää. VC-arvo kasvoi menetelmän myötä 26,4% mittauksista. Sisäänhengitysilihasten heikkenemisestä huolimatta 43,3 % mittauksista osoitti, että MIC-arvo kasvoi. (Chiou ym. 2017, 51.) Katzin ym. (2016, 219) tutkimuksessa MIC:n ja VC:n ero kasvoi 0.02 L/vuosi ja vaikutus saatiin ylläpidettyä jopa 10 vuotta. Myös MIC-arvo nousi hieman ensimmäisen 4-5 vuoden aikana menetelmän aloittamisesta. Tutkijoiden mukaan MIC-VC -eron ylläpysyminen kertoo siitä, että rintakehän joustavuus saadaan säilytettyä terapian avulla. (Katz ym. 2016, 219-220.) Lisäksi Katz ym. (2016, 219) raportoivat, että CPF-arvo saatiin pidettyä keskimäärin 8 vuotta yli kriittisen tason säännöllisen hoidon avulla.

Tutkijoiden arvioima FVC%-arvon vuosittainen lasku saatiin merkitsevästi pienemmäksi Katzin ym. (2016, 219) tutkimuksessa (4,5% → 0,5% /vuosi), kuten myös McKimin ym. (2012, 1119) tutkimuksessa (4,7% → 0,5% /vuosi). McKim ym. (2012, 1118) ja Katz ym. (2016, 218) suosittelivat hoitosarjojen lopuksi manuaalisesti avustettua yskäisyä MIC-vaiheessa, mikäli limaisuutta esiintyi. Melkein kaikilla McKimin ym. (2012, 1118) tutkimushenkilöillä oli yskityslaite käytössä hengitystieinfektioiden aikana.

Bachin ym. (2007, 298) tutkimushenkilöistä 95% suorittivat air stacking -menetelmää tehokkaasti (MIC > VC) ja 27% oppivat lisäksi GPB-menetelmän. Toussaint ym. (2016, 64) puolestaan raportoivat, että hengityspalkeen avulla suoritettavaa air stacking -menetelmää pystyi tekemään 88% tutkimushenkilöistä ja hengityskoneen avulla 89%. Toussaint ym. (2016) tutkivat DMD:aa sairastavia aikuisia. Rodrigues ym. (2014, 130) saivat hatha jooga -hengitysharjoituksilla DMD:aa sairastavien lasten (n=26) FVC- ja FEV1-arvot nousemaan merkitsevästi kymmenen kuukauden intervention jälkeen. Lisäksi huomattavaa on myös se, että 82,6% 75:stä tutkimushenkilöistä kykeni tekemään ohjattuja harjoitteita. (Rodrigues ym. 2014, 130–131.)

Jenkins ym. (2014) käyttivät tutkimuksessaan termejä *involuntary breath stacking* (IBS) ja *supported breath stacking* (SBS). IBS kuvastaa passiivista LVR-menetelmää maskin ja yhdensuuntaisen venttiilin avulla ja SBS maskin, yhdensuuntaisen venttiilin ja hengityspalkeen avulla. Tutkimusjoukko koostui neuromuskulaaritauteja sairastavista lapsista, joista noin puolet (12/23) suoritti IBS-menetelmää tehokkaasti

eli menetelmällä saavutettiin kaksi kertaa kertahengitystilavuuden suuruinen vo-lyymi ilmaa. Merkitsevää parannusta havaittiin lasten kertahengitystilavuudessa, hengitystaajuudessa ja minuuttiventilaatiossa. SBS-menetelmä oli tehokkaampi kuin IBS, mutta IBS soveltuu kuitenkin myös lapsille, joilla on kognitiivisia haasteita. SBS vaatii ohjeiden ymmärrystä onnistuakseen. (Jenkins ym. 2014, 544-552.)

Kaminska ym. (2015) tutkivat passiivisen LVR-menetelmän soveltuvuutta henkilöille, joilla on lievää tai kohtuullista ongelmaa hengitystoiminnoissa neuromuskulaaritaudin johdosta. Tutkimusjoukossa oli myotonista dystrofiaa sairastavia henkilöitä (n=5) ja muita neuromuskulaaritauteja sairastavia henkilöitä (n=14). LVR-menetelmää määrättiin suoritettavaksi 3 kuukauden ajan hengityspalkeen, maskin ja yhdensuuntaisen venttiilin avulla passiivisesti. Tilastollisesti merkitsevää parannusta havaittiin koko tutkimusjoukon tulokset huomioiden keuhkojen maksimaalisen insufflaatiokapasiteetin ja nopean vitaalikapasiteetin erossa (LIC-FVC). Myotonista dystrofiaa sairastavien tuloksia erikseen tarkasteltaessa ei esiintynyt tilastollista merkitsevyyttä. He olivat huonoiten hoitoon sitoutuneita, sillä vain 1 heistä suoritti LVR-menetelmää vähintään 2 kertaa päivässä. (Kaminska ym. 2015, 677-682.)

Matsumara ym. (2012) tutkivat passiivisen LVR-menetelmän vaikutuksia neuromuskulaaritauteja sairastavilla. Menetelmä toteutettiin hengityspalkeen ja siihen kiinnitettävän PEEP-venttiilin (positive end-expiratory pressure) avulla. Kaikilla tutkimushenkilöillä PEEP-insufflaatiokapasiteetti (PIC) oli merkitsevästi suurempi kuin VC ja MIC. PIC-menetelmä oli tehokkaampaa kuin MIC-menetelmä kaikilla tutkimushenkilöillä, joille ei ollut tehty trakeostomiaa. Menetelmä määriteltiin tehokkaaksi, kun menetelmällä tuotettu mittaustulos oli 120% vitaalikapasiteetista. Matsumara ym. (2012) tutkimuksen toisessa interventiossa tutkittiin PIC-menetelmän pitkäaikaisvaikutuksia 6 trakeostomoidulla DMD:aa sairastavalla henkilöllä. Interventio kesti 4 kuukautta ja tuotti merkitsevän parannuksen PIC-arvoissa. Tutkimus osoittaa PIC-menetelmän soveltuvuuden neuromuskulaaritauteja sairastaville. Se soveltuu myös niille henkilöille, jotka eivät kykene suorittamaan air stacking -tekniikkaa esimerkiksi trakeostomian takia. (Matsumara ym. 2012, 711-715.)

9.2 Hengityslihasten harjoittaminen

Yeldan ym. (2008) saivat interventioillaan tilastollisesti merkitseviä muutoksia sisään- ja uloshengityslihasten voimaan. Threshold-harjoittelu sisäänhengityslihaksille sekä hengitysharjoitukset sisään- ja uloshengityslihaksille paransivat merkitsevästi LGMD:aa ja BMD:aa sairastavien MIP-arvoja. Threshold-harjoittelu kuitenkin merkitsevästi enemmän. Ainoastaan hengitysharjoitukset sisään- ja uloshengityslihaksille paransivat henkilöiden MEP-arvoja merkitsevästi, sillä hengitysharjoitukset harjoittivat myös uloshengityslihaksia, toisin kuin Threshold-harjoittelu. (Yeldan ym. 2008, 742–745). Myös yskityslaitteella saatiin vaikutettua hengityslihasten voimaan; Fauroux ym. (2008,165) havaitsivat DMD:aa sairastavien SNIP-arvon merkitsevän nousun $\pm 40\text{cmH}_2\text{O}$ -paineilla annetun hoidon jälkeen. Hatha jooga –hengitysharjoituksilla ei vuorostaan saatu merkitsevää parannusta DMD:aa sairastavien lapsien MIP- ja MEP-arvoihin Rodrigues ym. tutkimuksessa (2014, 130–131), vaikka harjoitusten kohteena oli niin sisään- kuin uloshengityslihaksset.

9.3 Yskimisvoiman ja limanirrotuksen tehostaminen

Air stacking -menetelmän vaikutusta yskimisvoimaan (CPF) tutkivat Bianchi ym. (2014), Brito ym. (2009), Ishikawa ym. (2008), Marques ym. (2014) ja Toussaint ym. (2016). Kaikissa tutkimuksissa oli käytetty apuvälineenä hengityspaljetta ja kahdessa tutkimuksessa (Ishikawa ym. 2008 & Toussaint ym. 2016) oli käytetty myös hengityskonetta. Bianchi ym. (2014) tutkivat myös GPB-menetelmää.

Bianchi ym. (2014), Brito ym. (2009) ja Ishikawa ym. (2008) tutkivat air stacking -menetelmän lisäksi myös muita yskimistä avustavia tekniikoita ja erilaisten tekniikoiden yhdistelmiä. Yskimisen avustamiseen käytettiin air stacking -menetelmän ohella rintakehän/vatsan alueeseen kohdistettavaa kompressiota joko manuaalisesti (Bianchi ym. 2014, Brito ym. 2009 & Ishikawa ym. 2008) tai tarkoituksenmukaista pöytää vasten (Bianchi ym. 2014). Pöydän suunnitteli yksi tutkijoista ja pöytä rakennettiin niin, että lihasdystrofiaa sairastava henkilö pystyi itse pyörätuolissaan istuen tuottamaan rintakehän/vatsan alueeseen kompression pöydän reunaa vasten ääniraon avautumisen aikana (Bianchi ym. 2014, 44-45). Passiivisten LVR-menetelmien vaikutusta yskimisvoimaan tutkivat Fauroux ym. (2008) ja Lacombe ym.

(2014). Molemmissa tutkimuksissa käytettiin yskityslaitetta ja Lacombe ym. (2014) käyttivät myös passiivista insufflaatiota hengityskoneella, manuaalista yskimisen avustusta ja menetelmien yhdistelmiä.

Kaikilla tutkituilla yskimistä avustavilla menetelmillä saavutettiin merkitsevä paranus spontaanin ja avustetun CPF-arvon välillä. Kaikilla menetelmillä saavutettiin tutkimuksissa CPF-keskiarvo, joka oli yli 160 L/min. Toussaint ym. (2016, 65) huomasivat tutkiessaan DMD:aa sairastavia aikuisia, että kriittisen tason yli eivät päässeet ne yksilöt, joiden spontaani CPF < 90 L/min. Heille tutkijat esittävät tarpeelliseksi ottaa yskimisen avustamiseen air stacking -menetelmän lisäksi mukaan manuaalisen avustuksen tai yskityslaitteen (Toussaint ym. 2016, 65). Yhdistelmätekniikat todettiin kaikista tehokkaimmiksi yskimisen avustamisessa verrattuna yksittäisiin tekniikoihin (Bianchi ym. 2014, Brito ym. 2009, Ishikawa ym. 2008 & Lacombe ym. 2014).

Yhdistelmätekniikat sisälsivät aina sisäänhengitysvaihetta ja uloshengitysvaihetta tehostavan menetelmän. Lacombe ym. (2014) yhdistivät vielä yskityslaitteen manuaaliseen avustukseen, vaikka yskityslaite avustaa molempia vaiheita jo itsessään. Kyseisellä yhdistelmällä saavutettiin merkitsevästi parempi CPF-arvo, kuin yskityslaitteella yksinään (Lacombe ym. 2014, 217). Lacombe ym. (2014, 217) tutkimuksessa kaikista tehokkaimmaksi yhdistelmäksi osoittautui kuitenkin hengityskoneella avustetun insufflaation ja manuaalisen avustuksen yhdistelmä. Tutkimuksen yksilötason analyysit osoittivat, että jos viimeiseksi mainitulla yhdistelmällä saatu CPF-arvo oli yli 5 litraa/sekunnissa, niin tulos oli systemaattisesti suurempi kuin kahdella muulla tekniikalla. Yskityslaite voi siis olla tehoton yskimisen avustamisessa niille yksilöille, jotka saavat tuotettua CPF-arvon > 5 L/s hengityskoneella avustetun insufflaation ja manuaalisen avustuksen yhdistelmällä. (Lacombe ym. 2014, 220.)

Skolioosin yhteyttä yskimisvoimaan tutkivat Brito ym. (2009) ja Marques ym. (2014). Brito ym. (2009, 976) havaitsivat, että spontaanit CPF-arvot olivat matalammat niillä tutkimushenkilöillä, joilla oli skolioosia. CPF-arvojen muutokset eivät kuitenkaan eronneet muusta tutkimusjoukosta (Brito ym. 2009, 976). Brito ym. (2009) tutkivat DMD:aa sairastavia nuoria ja aikuisia. Marques ym. (2014) tutkivat CMD:aa ja toista neuromuskulaaritauteja sairastavia lapsia ja aikuisia. 4-6 kuukauden säännöllisen air stacking -menetelmän tuloksena spontaani ja avustettu CPF-keskiarvo nousivat

merkitsevästi. Arvojen muutokset eivät olleet kuitenkaan yhtä selkeitä henkilöillä, joilla havaittiin skolioosia. Yskimisvoiman lisäksi Marques ym. (2014, 531) vertailivat myös FVC-arvoja henkilöillä, joilla oli skolioosia niihin, joilla ei ollut. FVC-arvoissa ei havaittu merkitsevää parannusta ensin mainitussa ryhmässä, mutta toisessa havaittiin. (Marques ym. 2014, 531.)

Chatwin & Simonds (2009) tutkivat mekaanisen yskityslaitteen, yhdistettynä noninvasiiviseen ventilaatioon sekä active cycle of breathing –tekniikkaan (erilaisia hengitysharjoituksia sisältävä limaa irrottava tekniikka), vaikutusta DMD:aa sairastavien hengitysteiden limaisuuteen. Toisena interventiona oli sama hoito, mutta ilman MI-E -laitetta. Kaikki tutkimushenkilöt olivat akuutin hengitystieinfektion vaiheessa. Molempien interventioiden myötä fysioterapeutin antamat auskultaatiopisteet (keuhkojen kuuntelun perusteella arvioitu limaisuus) vähenivät merkitsevästi eli ilman pääsy keuhkoihin parantui. Tutkimushenkilöt kokivat myös molempien interventioiden vähentäneen merkitsevästi keuhkoissa olevan eritteen määrää. MI-E -hoidon yhdistäminen muuhun hoitoon todettiin ajallisesti merkitsevästi tehokkaammaksi hoitomuodoksi. Tosin se lisäsi myös merkitsevästi tutkimushenkilöiden koettua väsymystä. (Chatwin & Simonds 2009, 1474–1477).

9.4 Ekstubointi mekaanisen yskityslaitteen avulla

Bach tutki kahden eri tutkijaryhmän kanssa pitkittäistutkimuksissaan (2014 & 2015) mekaanisen yskityslaitteen tehokkuutta intuboitujen ja trakeostomioitujen lihasdystrofiaa sairastavien ekstuboimisessa (intubaatio- tai trakeostomiaputken irrottaminen) noninvasiivisiin hengitystukihoitoihin. Molemmissa tutkimuksissa kaikki paitsi yksi henkilö onnistuttiin ekstuboimaan noninvasiivisen hengitystukihoidon käyttäjiksi. Tämä onnistui, koska MI-E -hoidot nostivat tutkimushenkilöiden SpO₂-arvon normaalille tasolle sekä vitaalikapasiteetin merkitsevästi suuremmaksi, jolloin ekstubointi oli turvallista (Bach ym. 2014, 1039 & Bach ym. 2015, 479, 482). Myös Bach & Martinez (2011, 746) onnistuivat ekstuboimaan trakeostomioituja ja intuboituja DMD:aa sairastavia aikuisia jatkuvaan noninvasiiviseen ventilaatioon MI-E -laitteen avulla. MI-E -hoitojen avulla pystyttiin myös säilyttämään SpO₂-arvo normaalilla tasolla noninvasiiviseen hengitystukihoitoon siirtymisen jälkeenkin (Bach ym.

2014, 1038). Vuoden 2015 tutkimuksessaan Bach ym. (480) onnistuivat tämän lisäksi vierottamaan yli puolet tutkimushenkilöistä jatkuvasta noninvasiivisesta hengitystukihoidosta sen osa-aikaiseen muotoon.

9.5 Mekaanisen yskityslaitteen käytön vaikutus elinikään

Kaksi tutkimusta tutkivat mekaanisen yskityslaitteen vaikutusta DMD:aa sairastavien aikuisten elinikään, kun hoitoon yhdistettiin osa- tai kokoaikainen noninvasiivinen hengitystukihoito sekä aktiivinen tai passiivinen LVR-menetelmä (Ishikawa ym. 2010 & Bach & Martinez 2011) ja sydänlääkitys (Ishikawa ym. 2010) tai oksimetriaseuranta (Bach & Martinez, 2011). Ishikawa ym. (2010, 47) totesivat tutkimuksessaan noninvasiivisen ventilaation, yhdistettynä sydänlääkitykseen sekä MI-E -hoitoon ja LVR-menetelmiin, pidentävän merkitsevästi enemmän elinikää kuin invasiiviset hengitystukihoidot. Tätä tulosta tukee Bach & Martinez (2011) saamat tulokset, joissa elinikä pidentyi keskimäärin 7.4 ± 6.1 vuotta niillä, jotka käyttivät noninvasiivista hengitystukihoitoa yhdistettynä MI-E -hoitoon ja LVR-menetelmiin sekä oksimetriaseurantaan (Bach & Martinez 2011, 745, 747).

10 JOHTOPÄÄTÖKSET

Mekaaninen yskityslaitte ja air stacking -menetelmät säännöllisesti toteutettuna parantavat ja ylläpitävät hengitystoimintoja useimmilla Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla. Menetelmillä voidaan vaikuttaa vitaalikapasiteettiin, maksimaaliseen sisäänhengityskapasiteettiin, rintakehän joustavuuteen ja yskimisvoimaan. Passiiviset LVR-menetelmät soveltuvat monille lihasdystrofiaa sairastaville henkilöille hengitystoimintojen parantamiseen. Lihasdystrofiaa sairastavien hengityselimiä voidaan vahvistaa yskityslaitteella, Threshold-harjoittelulla sekä ilman välineitä sisään- ja uloshengitystä syventämällä. Sisään- ja uloshengitysvaihetta tehostavien tekniikoiden yhdistelmät ovat tehokkaimpia yskimisvoiman parantamisessa lihasdystrofiaa sairastavilla henkilöillä, vaikka tekniikat yksistäänkin ovat tehokkaita.

Lihasdystrofiaa sairastavat aikuiset voidaan ekstuboida turvallisesti noninvasiivisiin hengitystukihoitoihin, kun happisaturaatio pysyy tarvittavalla tasolla mekaanisen yskityslaitteen avulla. Kyseisissä hengitystukihoidoissa pysyminen on edelleen mahdollista yskityslaitteen avulla. Mekaaninen yskityslaitte yhdistettynä noninvasiiviseen ventilaatioon, LVR-menetelmiin ja sydänlääkitykseen tai oksimetriaseurantaan pidentävät lihasdystrofiaa sairastavien elinikää enemmän kuin invasiivinen hengitystukihoito.

11 POHDINTA

Tulosten pohdintaa

Tulokset osoittivat, että lihasdystrofiaa sairastavien hengitysfysioterapiassa keskitytään erityisesti vitaalikapasiteetin ylläpitämiseen ja yskimisen avustamiseen, kuten Buu (2017, 330) aiemmin totesi. Hengityslihasten harjoittamisesta saatiin ristiriitaisia tuloksia, mutta kuten Lo Mauro ym. (2015, 482) aiemmin totesivat, on kyseinen terapiamuoto kiistelty neuromuskulaaritauteja sairastaville. Tulokset osoittavat, että lihasdystrofiaa sairastavien hengitysfysioterapia tulisi suunnitella yksilöllisesti ja huomioiden kyseessä olevaan lihasdystrofiasairauteen kuuluvan tyypillisen oirekuvan ja etenemisen.

Joissakin tutkimuksissa otoskoot olivat pieniä, mikä ei toisaalta yllättänyt huomioiden sairauksien harvinaisuuden. Tutkimustulokset olivat kuitenkin pääsääntöisesti yhteneväisiä, joten se lisää niiden luotettavuutta. Useimmissa tutkimuksissa ei ollut kontrolliryhmää. Kontrolliryhmät olisivat lisänneet tulosten luotettavuutta, mutta niiden käyttö ei olisi ollut eettisten periaatteiden mukaista (esim. Bach ym. 2011, 749, Katz ym. 2016, 221 & Marques ym. 2014, 533). Suurin osa tutkimuksista tutki ainoastaan Duchennen lihasdystrofiaa sairastavia henkilöitä, mutta kuten LoMauro & Aliverti (2016, 324-325) ovat todenneet, kyseisessä diagnoosiryhmässä hengitystoimintojen heikentyminen on väistämätöntä. Katsauksen tulokset viittaavat siihen, että manuaaliset hengitysfysioterapian menetelmät ovat usein yhtä tehokkaita, kuin mekaaniset. Tämä on hyödyllinen tieto, sillä hengityskoneet ja mekaaniset yskityslaitteet ovat paljon kalliimpia, kuin esimerkiksi hengityspalje (Toussaint ym. 2016, 66).

Analysoitavaksi valikoitui yhteensä 23 tutkimusta. Olimme yllättyneitä relevanttien tutkimusten määrästä, sillä oletimme tarkempaan käsittelyyn päätyvän 10-15 tutkimusta. Lopulta tutkimuksia oli niin paljon analysoitavana, että emme suorittaneet manuaalisia täydentäviä hakuja. Sen vuoksi on todennäköistä, että katsauksen ulkopuolelle jäi valideja tutkimuksia. Tutkimusten laadunarviointi tehtiin Joanna Briggs Instituutin (2011, 157-160) laadunarviointikriteereillä. Kriteerit on tarkoitettu systemaattisiin kirjallisuuskatsauksiin, joten koimme niiden soveltamisen omassa työs-

sämme haastavaksi. Halusimme kuitenkin ottaa laadunarvioinnin mukaan työhömmme ennen kaikkea oman oppimisemme kannalta. Kyseisten kriteerien valitseminen tuntui luonnolliselta, koska sovelsimme systemaattisen kirjallisuuskatsauksen vaiheita myös aineiston valinnassa.

Tutkimusmenetelmän ja opinnäytetyöprosessin pohdintaa

Ehdotuksen opinnäytetyön aihevalintaan antoi meille henkilö, joka itse sairastaa lihasdystrofiaa. Lihasdystrofia sairautena oli meille melko vieras, joten kiinnostuksemme heräsi kyseistä sairausryhmää kohtaan. Saimme Lihastautiliitto ry:n fysioterapeutin yhteystiedot ja kysyimme häneltä, olisiko hänellä ajatuksia aiheista, joista olisi tarpeellista tehdä opinnäytetyö. Saimme muutaman ehdotuksen, joista muokkasimme lopullisen aiheen työellemme. Prosessin edetessä saimme häneltä myös arvokkaita neuvoja opinnäytetyön eri vaiheissa. Hengitysfysioterapia lihasdystrofiaa sairastaville valikoitui fysioterapian osa-alueista sen takia, että kyseisestä aiheesta yksinään ei oltu tehty opinnäytetyötä aiemmin. Valitsimme kirjallisuuskatsauksen tutkimusmenetelmäksi, koska koimme sen olevan sopivin tapa käsitellä aihettamme. Tarkoituksena on tuoda esiin kansainvälistä näkökulmaa lihasdystrofiaa sairastavien hengitysfysioterapiaan. Kirjallisuuskatsaus tutkimusmenetelmänä vaati meiltä aluksi paljon perehtymistä. Koimme menetelmän prosessin edetessä haastavaksi, mutta antoisaksi. Kirjallisuuskatsauksen tekeminen soveltuu erityisesti isompien kokonaisuuksien hahmottamiseen ja käsittelyyn.

Jo teoreettista viitekehystä kirjoittaessa huomasimme, että aihepiirin kirjallisuus on suurelta osin englanninkielistä. Opinnäytetyöprosessin edetessä haasteeksi osoitautui aihepiiriin liittyvä englanninkielinen terminologia. Esimerkiksi Kaminska ym. (2015, 681-682) pohtivat kirjallisuudessa esiintyviä epäjohdonmukaisuuksia liittyen LVR-menetelmien yhteydessä käytettyihin suureisiin (MIC ja LIC), joita kaikki tutkijat eivät erottele tarpeeksi selkeästi. Termiä MIC tulisi käyttää aktiivisen LVR-menetelmän yhteydessä, kun taas LIC:tä passiivisen (Kaminska ym. 2015, 681-682). Myös LVR-menetelmää kuvaavia termejä on useita, kuten Jenkins ym. (2014, 545) ovat todenneet. Termien *lung volume recruitment*, *air stacking* ja *breath stacking* erottelun ymmärtäminen oli haastavaa eri tutkimuksia lukiessa.

Opinnäytetyöprosessin alkuperäisessä aikataulutuksessa emme osanneet ennakoita esimerkiksi menetelmään perehtymiseen tarvittavaa aikaa ja analysoitavien tutkimusten määrää. Ennen kirjallisuuskatsausosion kirjoittamista, teimme suuren pohjatyön esimerkiksi tiedonhakuun liittyvien osa-alueiden hiomisessa. Testihakujen tekeminen ja sitä kautta hakusanojen ja -menetelmien viilaaminen vei suuren osan katsauksen tekemiseen suunnitellusta ajasta. Olisimme halunneet tutkimusten analysointiin lisää aikaa prosessin lopussa.

Noudatimme opinnäytetyössä hyvää tieteellistä käytäntöä (Tutkimuseettinen neuvottelukunta 2012). Tutkimuseetiikan näkökulmasta on keskeistä, että noudatetaan rehellisyyttä, yleistä huolellisuutta ja tarkkuutta tulosten esittämisessä sekä tutkimusten ja niiden tulosten arvioinnissa. Tutkijoiden työtä kunnioitetaan viittaamalla heidän julkaisuihinsa asianmukaisella tavalla ja täten ei syyllistyä plagiointiin eli esitetä heidän työtään omanaan. Tutkimusetiikka tulee huomioida myös tiedonhankinta-, tutkimus- ja arviointimenetelmien valinnassa. (Tutkimuseettinen neuvottelukunta 2012, 6 & 9.)

Koemme saavuttaneemme opinnäytetyölle asetetun tavoitteen ja tarkoituksen, yhdistämällä kirjallisuuskatsauksen avulla saadun kansainvälisen tutkimustiedon vaikuttavasta hengitysfysioterapiasta lihasdystrofiaa sairastaville henkilöille. Opinnäytetyömme tarjoaa tiivistetyn, mutta kattavan tiedon lihasdystrofiadiagnoseista, niiden vaikutuksesta hengitykseen ja lihasdystrofiaa sairastaville soveltuvista, tällä hetkellä tutkituimmista, hengitysfysioterapian menetelmistä. Opinnäytetyöstä on hyötyä niin fysioterapeuttiopiskelijoille, kuin jo työelämässä oleville fysioterapeuteille.

LÄHTEET

- Allen, J. 2010. Pulmonary complications of neuromuscular disease: A Respiratory mechanics perspective. [Verkkolehtiartikkeli]. Paediatric Respiratory Reviews 11 (1), 18-23. [Viitattu 3.7.2017]. Saatavana: <http://xa.yimg.com/kg/groups/23515872/992578103/name/Pulmonary+complications+of+neuromuscular+disease.+PRR.+2010.pdf>
- Bach, J. R., Bianchi, C., Vidigal-Lopes, M., Turi, S. & Felisari, G. 2007. Lung inflation by glossopharyngeal breathing and “air stacking” in Duchenne muscular dystrophy. [Verkkolehtiartikkeli]. American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation 86 (4), 295-300. [Viitattu 8.9.2017]. Saatavana: Wolters Kluwer -tietokannasta. Vaatii käyttöoikeuden.
- Bach, J. R., Ishikawa, Y. & Kim, H. 1997. Prevention of pulmonary morbidity for patients with Duchenne muscular dystrophy. [Verkkolehtiartikkeli]. Chest 112 (4), 1024-1028. [Viitattu 14.9.2017]. Saatavana: [http://journal.chestnet.org/article/S0012-3692\(15\)47228-9/fulltext](http://journal.chestnet.org/article/S0012-3692(15)47228-9/fulltext)
- Bach, J. R., Mahajan, K., Lipa, B., Saporito, L., Goncalves, M. & Komaroff, E. 2008. Lung insufflation capacity in neuromuscular disease. [Verkkolehtiartikkeli]. American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation 87, 720–725. [Viitattu 13.9.2017]. Saatavana: https://www.researchgate.net/publication/23183627_Lung_Insufflation_Capacity_in_Neuromuscular_Disease
- Bach, J. R. & Martinez D. 2011. Duchenne muscular dystrophy: continuous noninvasive ventilatory support prolongs survival. [Verkkolehtiartikkeli]. Respiratory Care 56 (6), 744–750. [Viitattu 8.9.2017]. Saatavana: <http://rc.rcjournal.com/content/respcare/56/6/744.full.pdf>
- Bach, J. R. & Mehta, A. D. 2014. Respiratory muscle aids to avert respiratory failure and tracheostomy: a new patient management paradigm. [Verkkolehtiartikkeli]. Journal of Neurorestoratology (2), 25–35. [Viitattu 31.8.2017]. Saatavana: http://amda-pompe.org/downloads/publications/respiratory_muscle_aids_to_avert_respiratory_failure_and_tracheostomy:_a_new_patient_management_paradigm.pdf
- Bach, J. R. & Saporito, L. R. 1996. Criteria for extubation and tracheostomy tube removal for patients with ventilatory failure: a different approach to weaning. [Verkkolehtiartikkeli]. Chest 110 (6), 1566-1571. [Viitattu 14.9.2017]. Saatavana: [http://journal.chestnet.org/article/S0012-3692\(15\)46604-8/pdf](http://journal.chestnet.org/article/S0012-3692(15)46604-8/pdf)
- Bach, J. R., Saporito, L. S., Shah, H. R. & Siquee D. 2014. Decanulation of patients with severe respiratory muscle insufficiency: Efficacy of mechanical insufflation-exsufflation. [Verkkolehtiartikkeli]. Journal of Rehabilitation Medicine 46, 1037–1041. [Viitattu 8.9.2017]. Saatavana: <https://www.medicaljournals.se/jrm/content/html/10.2340/16501977-1874>

- Bach, J. R., Sinquee, D. M., Saporito, L. S. & Botticello, A. L. 2015. Efficacy of mechanical insufflation-exsufflation in extubating unweanable subjects with restrictive pulmonary disorders. [Verkkolehtiartikkeli]. *Respiratory Care* 60 (4), 477–483. [Viitattu 8.9.2017]. Saatavana: <http://rc.rcjournal.com/content/respcare/60/4/477.full.pdf>
- Bastian, A., Mageriu, V., Micu, G. & Manole, E. 2015. The Growing Family of Limb-Girdle Muscular Dystrophies: Old and Newly Identified Members. [Verkkolehtiartikkeli]. *Romanian Journal of Internal Medicine* 53 (1), 13-26. [Viitattu 13.5.2017]. Saatavana: <https://www.degruyter.com/download-pdf/rjim.2015.53.issue-1/rjim-2015-0002/rjim-2015-0002.pdf>
- Bianchi, C., Carrara, R., Khirani, S. & Tuccio, M. C. 2014. Independent cough flow augmentation by glossopharyngeal breathing plus table thrust in muscular dystrophy. [Verkkolehtiartikkeli]. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation* 93 (1), 43-48. [Viitattu 8.9.2017]. Saatavana: Wolters Kluwer -tietokannasta. Vaatii käyttöoikeuden.
- Bourke, S. 2014. Respiratory involvement in neuromuscular disease. [Verkkolehtiartikkeli]. *Clinical Medicine* 14 (1), 72-75. [Viitattu 10.5.2017]. Saatavana: <http://www.clinmed.rcpjournal.org/content/14/1/72>
- Brander, P. & Lehtimäki L. Liman tyhjennykseen käytettävät apuvälineet. Teoksessa: Kaarteenaho, R., Brander, P., Halme, M. & Kinnula, V. (toim.) Keuhkosairaudet. Diagnostiikka ja hoito. [Verkkokirja]. Kustannus Oy Duodecim. [Viitattu 20.11.2017]. Saatavana: Duodecim Oppiportista. Vaatii käyttöoikeuden.
- Brito, M. F., Moreira, G. A., Pradella-Hallinan, M. & Tufik, S. 2009. Air stacking and chest compression increase peak cough flow in patients with Duchenne muscular dystrophy. [Verkkolehtiartikkeli]. *Jornal Brasileiro de Pneumologia* 35 (10), 973-979. [Viitattu 8.9.2017]. Saatavana: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1806-37132009001000005&lng=en&nrm=iso&tlng=en
- Bruton, A. 2011. Respiratory management in neurological rehabilitation. [Verkköjulkaisu]. [Viitattu 10.05.2017]. Saatavana: https://s3.amazonaws.com/academia.edu.documents/34197353/Respiratory_management_in_neurological_rehabilitation_proof.pdf?AWSAccessKeyId=AKIAIWOWYYGZ2Y53UL3A&Expires=1511727326&Signature=gHezB05Cf0B%2FjSRvnxzLOJQ-HBWE%3D&response-content-disposition=inline%3B%20filename%3DRespiratory_Management_in_Neurological_R.pdf
- Buu, M.C. 2017. Respiratory complications, management and treatments for neuromuscular disease in children. [Verkkolehtiartikkeli]. *Current opinion in pediatrics* 29 (3), 326–333. [Viitattu 31.8.2017]. Saatavana: Wolters Kluwer-tietokannasta. Vaatii käyttöoikeuden.

- Chatwin, M. 2008. How to use a mechanical insufflator–exsufflator "cough assist machine". [Verkkolehtiartikkeli]. *Breathe* 4 (4), 320–325. [Viitattu 1.9.2017]. Saatavana: <http://breathe.ersjournals.com/content/breathe/4/4/320.full.pdf>
- Chatwin M. & Simonds A. K. 2009. The addition of mechanical insufflation/exsufflation shortens airway-clearance sessions in neuromuscular patients with chest infection. [Verkkolehtiartikkeli]. *Respiratory care* 54 (11), 1473–1479. [Viitattu 6.9.2017]. Saatavana: <http://rc.rcjournal.com/content/respcare/54/11/1473.full.pdf>
- Chiou, M., Bach, J. R., Jethani, L. & Gallagher, M. F. 2017. Active lung volume recruitment to preserve vital capacity in Duchenne muscular dystrophy. [Verkkolehtiartikkeli]. *Journal of rehabilitation medicine* 49 (1), 49–53. [Viitattu 6.9.2017]. Saatavana: <https://www.medicaljournals.se/jrm/content/html/10.2340/16501977-2144>
- Cotta, A., Carvalho, E., da-Cunha-Júnior, A. L., Paim, J. F., Navarro, M. M., Valicsek, J., Menezes, M. M., Nunes, S. V., Neto, R. X., Takata, R. I. & Vargas, A. P. 2014. Common recessive limb girdle muscular dystrophies differential diagnosis: why and how? [Verkkolehtiartikkeli]. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria* 72 (9), 721-734. [Viitattu 7.3.2017]. Saatavana: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-282X2014000900721&lng=en&nrm=iso&tlng=en
- Falck, B., Kalimo, H. & Sillanpää, M. 2004. Neuromuskulaaritaudit. Teoksessa: Sillanpää, M., Herrgård, E., Iivanainen, M., Koivikko, M. & Rantala, H. (toim.) *Lastenneurologia*. 2. uud. p. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim, 391-419.
- Fauroux, B., Guillemont, N., Aubertin G., Nathan, N., Labit, A., Clement, A. & Lofaso F. 2008. Physiologic benefits of mechanical insufflation-exsufflation in children with neuromuscular diseases. [Verkkolehtiartikkeli]. *Chest* 133 (1), 161–168. [Viitattu 6.9.2017]. Saatavana: [http://journal.chestnet.org/article/S0012-3692\(15\)48973-1/pdf](http://journal.chestnet.org/article/S0012-3692(15)48973-1/pdf)
- Fitting, J-W. 2006. Sniff nasal inspiratory pressure: simple or too simple? [Verkkolehtiartikkeli]. *European Respiratory Journal* 27 (5), 881–883. [Viitattu 4.3.2017]. Saatavana: <http://erj.ersjournals.com/content/erj/27/5/881.full.pdf>
- Gauld, L.M. 2009. Airway clearance in neuromuscular weakness. [Verkkolehtiartikkeli]. *Developmental Medicine & Child Neurology* 51, 350–355. [Viitattu 6.9.2017]. Saatavana: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1469-8749.2008.03198.x/epdf>
- Grant, MJ. & Booth, A. 2009. A typology of reviews: an analysis of 14 review types and associated methodologies. [Verkkolehtiartikkeli]. *Health Information and Libraries Journal* 26 (2), 91-108. [Viitattu 16.2.2017]. Saatavana: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1471-1842.2009.00848.x/epdf>

- Hoitotyön tutkimussäätiö. Päivitetty 21.5.2013. Kriittinen arviointi. [Verkkosivu]. [Viitattu 7.9.2017]. Saatavana: <http://www.hotus.fi/jbi-fi/kriittinen-arviointi>
- Hornick, D.N. 2007. Mechanical Insufflation-Exsufflation for Airway Mucus Clearance. [Verkkolehtiartikkeli]. *Respiratory care* 52 (10), 1296–1307. [Viitattu 1.9.2017]. Saatavana: <http://rc.rcjournal.com/content/respcare/52/10/1296.full.pdf>
- Hull, J., Aniapravan, R., Chan, E., Chatwin, M., Forton, J., Gallagher, J., Gibson, N., Gordon, J., Hughes, I., McCulloch, R., Russel, R. & Simonds, A. 2012. British Thoracic Society guideline for respiratory management of children with neuromuscular weakness. [Verkkolehtiartikkeli]. *Thorax* 67, 1–40. [Viitattu 2.3.2017]. Saatavana: http://thorax.bmj.com/content/thoraxjnl/67/Suppl_1/i1.full.pdf
- HUSLAB-liikelaitos. 31.08.2016a. Virtaustilavuus-spirometria. Tutkimusohjekirja. [Verkkojulkaisu]. [Viitattu 4.3.2017]. Saatavana: http://huslab.fi/cgi-bin/ohjekirja/tt_show.exe?assay=2680&terms=ys.huippuvirtaus
- HUSLAB-liikelaitos. 06.10.2016b. Maksimaaliset hengitystiepainet, suu- ja nenäpainet. Tutkimusohjekirja. [Verkkojulkaisu]. [Viitattu 4.3.2017]. Saatavana: <https://huslab.fi/ohjekirja/20210.html>
- Hutchinson, D. & Whyte, K. 2008. Neuromuscular disease and respiratory failure. [Verkkolehtiartikkeli]. *Practical neurology* (8), 229-237. [Viitattu 2.3.2017]. Saatavana: http://www.gicu.sgu.ac.uk/teaching/resources/neurology-sedation-and-analgesia-1/documents-and-files/neuro_resp_fail_rev_PracNeurol2008.pdf
- Ishikawa, Y., Bach, J. R., Komaroff, E., Miura, T. & Jackson-Parekh, R. 2008. Cough augmentation in Duchenne muscular dystrophy. [Verkkolehtiartikkeli]. *American Journal of Physical Medicine and Rehabilitation* 87 (9), 726-730. [Viitattu 7.9.2017]. Saatavana: https://www.researchgate.net/publication/23183628_Cough_Augmentation_in_Duchenne_Muscular_Dystrophy
- Ishikawa, Y., Miura, T., Ishikawa Y., Aoyagi, T., Ogata, H., Hamada, S. & Minami, R. 2011. Duchenne muscular dystrophy: survival by cardio-respiratory interventions. [Verkkolehtiartikkeli]. *Neuromuscular disorders* 21, 47–51. [Viitattu 8.9.2017]. Saatavana: https://www.researchgate.net/profile/Yuka_Ishikawa2/publication/49670718_Duchenne_muscular_dystrophy_Survival_by_cardio-respiratory_interventions/links/56b374e408ae75a092d01102.pdf
- Isohanni, P. & Pihko, H. 2014. Neuromuskulaarisairaudet. Teoksessa: Pihko, H., Haataja, L. & Rantala, H. (toim.) *Lastenneurologia*. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim, 172-183.

- Jenkins, H. M., Stocki, A., Kriellaars, D. & Pasterkamp, H. 2014. Breath stacking in children with neuromuscular disorders. [Verkkolehtiartikkeli]. *Pediatric Pulmonology* 49 (6), 544-553. [Viitattu 7.9.2017]. Saatavana: Wiley Online Library - tietokannasta. Vaatii käyttöoikeuden.
- Joanna Briggs Institute. 2011. The Joanna Briggs Institute Reviewers' Manual 2011 Edition. [Verkkojulkaisu]. Australia: The University of Adelaide. [Viitattu 7.9.2017]. Saatavana: <http://joannabriggs.org/assets/docs/sumari/reviewersmanual-2011.pdf>
- Joanna Briggs Institute. 2014. The Joanna Briggs Institute Reviewers' Manual 2014 Edition. [Verkkojulkaisu]. Australia: The University of Adelaide. [Viitattu 7.9.2017]. Saatavana: <http://joannabriggs.org/assets/docs/sumari/ReviewersManual-2014.pdf>
- Kaminska, M., Browman, F., Trojan, D. A., Genge, A., Benedetti, A. & Petrof, B. J. 2015. Feasibility of lung volume recruitment in early neuromuscular weakness: a comparison between Amyotrophic lateral sclerosis, Myotonic dystrophy, and Postpolio syndrome. [Verkkolehtiartikkeli]. *PM&R Journal* 7 (7), 677-684. [Viitattu 8.9.2017]. Saatavana: [http://www.pmrjournal.org/article/S1934-1482\(15\)00178-1/fulltext](http://www.pmrjournal.org/article/S1934-1482(15)00178-1/fulltext)
- Katz, S. L., Barrowman, N., Monsour, A., Su, S., Hoey, L. & McKim, D. 2016. Long-term effects of lung volume recruitment on maximal inspiratory capacity and vital capacity in Duchenne muscular dystrophy. [Verkkolehtiartikkeli]. *Annals of the American Thoracic Society* 13 (2), 217-222. [Viitattu 8.9.2017]. Saatavana: <http://www.atsjournals.org/doi/full/10.1513/AnnalsATS.201507-475BC>
- Kauranen, K. 2017. Fysioterapeutin käsikirja. Helsinki: Sanoma Pro Oy.
- Järvinen, M. & Brander, P.E. Keuhkopotilaan apuvälineet. Teoksessa: Kinnula, V., Brander, P.E. & Tukiainen, P. 2005. Keuhkosairaudet. 3. uud. painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim
- Kinnula, V., Puolanne, M., Juvonen-Posti, P. & Kajosaari, M. Hengityselinten sairaudet. Teoksessa: Rissanen, P., Kallanranta, T. & Suikkanen, A. (toim.) 2008. Kuntoutus. 2. painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.
- Knuutila, A. 01.03.2014. Keuhkopotilaan tutkiminen. Teoksessa: Kaarteenaho, R., Brander, P., Halme, M. & Kinnula, V. (toim.) Keuhkosairaudet. Diagnostiikka ja hoito. [Verkkokirja]. Kustannus Oy Duodecim. [Viitattu 22.04.2017]. Saatavana: Duodecim Oppiportista. Vaatii käyttöoikeuden.
- Kravitz, R. M. 2009. Airway clearance in Duchenne muscular dystrophy. [Verkkolehtiartikkeli]. *Pediatrics* 123 (4), 231-235. [Viitattu 31.8.2017]. Saatavana: <http://distrofiamuscular.net/article5.pdf>

- Kämäräinen, J. & Kontula, E. 2010. Finbode-toimintamalli hengityssairaana seurantaan ja kuntoutukseen. *Fysioterapia* 57 (5), 22–25.
- Lacombe, M., Del Amo Castrillo, L., Boré, A., Chapeau, D., Horvat, E., Vaugier, I., Lejaille, M., Orlikowski, D., Prigent, H. & Lofaso, F. 2014. Comparison of three cough-augmentation techniques in neuromuscular patients: mechanical insufflation combined with manually assisted cough, insufflation-exsufflation alone and insufflation-exsufflation combined with manually assisted cough. [Verkkolehtiartikkeli]. *Respiration* 88 (3), 215-222. [Viitattu 8.9.2017]. Saatavana: <https://www.karger.com/Article/FullText/364911>
- Leppäluoto, J., Kettunen, R., Rintamäki, H., Vakkuri, O., Vierimaa, H. & Lätti, S. 2017. *Anatomia ja fysiologia: Rakenteesta toimintaan*. 7. uud. p. Helsinki: Sanoma Pro Oy.
- Lihastautiliitto ry. Ei päiväystä. Lihastaudit. [Verkkosivu]. [Viitattu 14.9.2017]. Saatavana: <http://www.lihastautiliitto.fi/fi/Lihastaudit>
- Lofaso, F., Nicot, F., Lejaille, M., Falaize, L., Louis, A., Clement, A., Raphael, J-C., Orlikowski, D. & Fauroux, B. 2006. Sniff nasal inspiratory pressure: what is the optimal number of sniffs? [Verkkolehtiartikkeli]. *European Respiratory Journal* 27, 980–982. [Viitattu 6.3.2017]. Saatavana: <http://erj.ersjournals.com/content/erj/27/5/980.full.pdf>
- Lo Mauro, A. & Aliverti, A. 2016. Physiology of respiratory disturbances in muscular dystrophies. [Verkkolehtiartikkeli]. *Breathe* 12 (4), 318-327. [Viitattu 17.4.2017]. Saatavana: <http://breathe.ersjournals.com/content/12/4/318>
- Lo Mauro, A., D'Angelo, M. G. & Aliverti, A. 2015. Assessment and management of respiratory function in patients with Duchenne muscular dystrophy: current and emerging options. [Verkkolehtiartikkeli]. *Therapeutics and Clinical Risk Management* 11, 475–488. [Viitattu 2.3.2017]. Saatavana: <http://pubmedcentralcanada.ca/pmcc/articles/PMC4592047/pdf/tcrm-11-1475.pdf>
- Maltais, F. 2011. Glossopharyngeal breathing. [Verkkolehtiartikkeli]. *American journal of respiratory and critical care medicine* 184, 381. [Viitattu 13.9.2017]. Saatavana: <http://www.atsjournals.org/doi/pdf/10.1164/rccm.201012-2031IM>
- Maninder, K. & Raouf, S. A. 2005. Pulmonary management of the patient with muscular dystrophy. [Verkkolehtiartikkeli]. *Pediatric Annals* 34 (7), 539–554. [Viitattu 2.3.2017]. Saatavana: https://www.researchgate.net/profile/Maninder_Kalra/publication/7666990_Pulmonary_Management_of_the_Patient_with_Muscular_Dystrophy/links/5464093d0cf2837efdb3490d.pdf
- Marques, T. B. C., Neves, J. C., Portes, L. A., Salge, J. M., Zanoteli, E. & Reed, U. C. 2014. Air stacking: effects on pulmonary function in patients with spinal mus-

- cular atrophy and in patients with congenital muscular dystrophy. [Verkkolehtiartikkeli]. *Jornal Brasileiro de Pneumologia* 40 (5), 528-534. [Viitattu 8.9.2017]. Saatavana: http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S1806-37132014000500528&script=sci_arttext
- Matsumara, T., Saito, T., Fujimura, H., Shinno, S. & Sakoda, S. 2012. Lung inflation training using a positive end-expiratory pressure valve in neuromuscular disorders. [Verkkolehtiartikkeli]. *Internal Medicine* 51 (7), 711-716. [Viitattu 8.9.2017]. Saatavana: https://www.jstage.jst.go.jp/article/internalmedicine/51/7/51_7_711/pdf
- McKim, D. A., Katz, S. L., Barrowman, N., Ni, A. & LeBlanc, C. 2012. Lung volume recruitment slows pulmonary function decline in Duchenne muscular dystrophy. [Verkkolehtiartikkeli]. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation* 93 (7), 1117-1122. [Viitattu 8.9.2017]. Saatavana: [http://www.archives-pmr.org/article/S0003-9993\(12\)00162-1/fulltext](http://www.archives-pmr.org/article/S0003-9993(12)00162-1/fulltext)
- McNally, E. M. & Pytel, P. 2007. Muscle Diseases: The Muscular Dystrophies. [Verkkolehtiartikkeli]. *The Annual Review of Pathology: Mechanisms of Disease* 2, 87-109. [Viitattu 28.2.2017]. Saatavana: <https://pdfs.semanticscholar.org/8a63/7c57ef4dffa174bed914c96df4ba110829be.pdf>
- Meola, G. & Cardani, R. 2015. Myotonic dystrophies: An update on clinical aspects, genetic, pathology and molecular pathomechanisms. [Verkkolehtiartikkeli]. *Biochimica et Biophysica Acta (BBA) - Molecular Basis of Disease* 1852 (4), 595-606. [Viitattu 28.2.2017]. Saatavana: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0925443914001471>
- Mercuri, E. & Muntoni, F. 2013. Muscular dystrophies. [Verkkolehtiartikkeli]. *The Lancet* 381 (9869), 845-860. [Viitattu 2.8.2017]. Saatavana: <http://www2.gnomia.ib.usp.br/disciplinas/medicina-genetica/Muntoni%202013%20Lancet.pdf>
- Meric, H., Falaize, L., Pradon, D., Lacombe, M., Petitjean, M., Orlikowski, D., Prigent, H. & Lofaso, F. 2017. Short-term effect of volume recruitment-derecruitment manoeuvre on chest-wall motion in Duchenne muscular dystrophy. [Verkkolehtiartikkeli]. *Chronic respiratory disease* 14 (2), 110–116. [Viitattu 6.9.2017]. Saatavana: <http://journals.sagepub.com/doi/pdf/10.1177/1479972316674413>
- Miller, M.R., Hankinson, J., Brusasco, V., Burgos, F., Casaburi, R., Coates, A., Crapo, R., Enright, P., van der Grinten, C. P. M., Gustafsson, P., Jensen, R., Johnson, D. C., MacIntyre, N., McKay, R., Navajas, D., Pedersen, O. F., Pellegrino, R., Viegi, G. & Wanger, J. 2005. Standardisation of spirometry. [Verkkolehtiartikkeli]. *European Respiratory Journal* 26 (2), 319–338. [Viitattu 8.3.2017]. Saatavana: <https://www.thoracic.org/statements/resources/pfet/PFT2.pdf>

- Niela-Vilén, H. & Hamari, L. 2016. Kirjallisuuskatsauksen vaiheet. Teoksessa: Stolt, M., Axelin, A. & Suhonen, R. (toim.) Kirjallisuuskatsaus hoitotieteessä. 2. korjattu p. Turun yliopisto, 23-34.
- Nienstedt, W., Hänninen, O., Arstila, A. & Björkqvist, S-E. 2014. Ihmisen fysiologia ja anatomia. 18.–19. uud. p. Helsinki: Sanoma Pro Oy.
- Norwood, F., de Visser, M., Eymard, B., Lochmüller, H., Bushby, K. & Members of EFNS Guideline Task Force. 2007. EFNS guideline on diagnosis and management of limb girdle muscular dystrophies. [Verkkolehtiartikkeli]. *European Journal of Neurology* 14 (12), 1305–1312. [Viitattu 7.3.2017]. Saatavana: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1468-1331.2007.01979.x/full>
- Palmio, J. & Udd, B. 10.06.2015. Lihastaudit. [Verkkoartikkeli]. Teoksessa: Soinila, S. & Kaste, M. (toim.) *Neurologia*. [Verkkokirja]. Kustannus Oy Duodecim. [Viitattu 28.2.2017]. Saatavana: Duodecim Oppiportista. Vaatii käyttöoikeuden.
- Pandya, S., King, W. M. & Tawil, R. 2008. Facioscapulohumeral dystrophy. [Verkkolehtiartikkeli]. *Physical Therapy* 88 (1), 105-113. [Viitattu 7.3.2017]. Saatavana: https://www.researchgate.net/profile/Wendy_King7/publication/5861219_Facioscapulohumeral_Dystrophy/links/561fdde008ae93a5c924366a.pdf
- Piirilä, P. 01.03.2014. Keuhkojen toiminnan tutkiminen. Teoksessa: Kaarteenaho, R., Brander, P., Halme, M. & Kinnula, V. (toim.) *Keuhkosairaudet. Diagnostiikka ja hoito*. [Verkkokirja]. Kustannus Oy Duodecim. [Viitattu 01.03.2017]. Saatavana: Duodecim Oppiportista. Vaatii käyttöoikeuden.
- Rijken, N. H. M., Van der Kooij, E. L., Hendriks, J. C. M., Van Asseldonk, R. J. G. P., Padberg, G. W., Geurts, A. C. H. & Van Engelen, B. G. M. 2014. Skeletal imaging in facioscapulohumeral muscular dystrophy, pattern and asymmetry of individual muscle involvement. [Verkkolehtiartikkeli]. *Neuromuscular Disorders* 24 (12), 1087-1096. [Viitattu 6.3.2017]. Saatavana: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0960896614001515>
- Rodrigues, M.R., Carvalho, C.R.F., Santaella, D.F., Lorenzi-Filho, G. & Marie S.K.N. 2014. Effects of yoga breathing exercises on pulmonary function in patients with Duchenne muscular dystrophy: an exploratory analysis. [Verkkolehtiartikkeli]. *Jornal brasileiro de pneumologia* 40 (2), 128–133. [Viitattu 08.09.2017]. Saatavana: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4083644/pdf/1806-3713-jbpneu-40-02-00128.pdf>
- Sacconi, S., Salviati, L. & Desnuelle, C. 2015. Facioscapulohumeral muscular dystrophy. [Verkkolehtiartikkeli]. *Biochimica et Biophysica Acta (BBA) – Molecular Basis of Disease* 1852 (4), 607-614. [Viitattu 7.3.2017]. Saatavana: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0925443914001495>

- Sand, O., Sjaastad, Ø. V., Haug, E., Bjålie, J. G. & Toverud., K. C. 2014. Ihminen: Fysiologia ja anatomia. Suomentaja Raila Hekkanen. 8.-11. p. Helsinki: Sanoma Pro Oy.
- Shahrizaila, N., Kinnear, W. J. M. & Wills, A. J. 2006. Respiratory involvement in inherited primary muscle conditions. [Verkkolehtiartikkeli]. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry* 77 (10), 1108-1115. [Viitattu 13.5.2017]. Saatavana: Bmj Journals -tietokannasta. Vaatii käyttöoikeuden.
- Steyaert, J., Umans, S., Willekens, D., Legius, E., Pijkels, E., de Die-Smulders, C., Van den Berghe, H. & Fryns, J-P. 1997. A study of the cognitive and psychological profile in 16 children with congenital or juvenile myotonic dystrophy. [Verkkolehtiartikkeli]. *Clinical genetics* 52 (3), 135-141. [Viitattu 13.5.2017]. Saatavana: Wiley Online Library -tietokannasta. Vaatii käyttöoikeuden.
- Stehling, F., Bouikidis, A., Schara, U. & Mellies, U. Mechanical insufflation/exsufflation improves vital capacity in neuromuscular disorders. [Verkkolehtiartikkeli]. *Chronic respiratory disease*, 1–5. [Viitattu 07.09.2017]. Saatavana: https://www.researchgate.net/profile/Uwe_Mellies/publication/269190183_Mechanical_insufflationexsufflation_improves_vital_capacity_in_neuromuscular_disorders/links/54bd18840cf218d4a169ed54.pdf
- Sovijärvi A. R. A., Malmberg, P., Pekkanen, L. & Piirilä, P. 2006. Spirometria- ja PEF- mittauksen suoritus ja arviointi. [Verkkolehtiartikkeli]. 10. painos. *Moodi. Erilliskokous julkaisu nro 6*, 180–199. [Viitattu 8.3.2017]. Saatavana: <http://www.medikro.com/esupport/index.php?Knowledgebase/Article/GetAttachment/96/135>
- Suhonen, R., Axelin, A. & Stolt, M. 2016. Erilaiset kirjallisuuskatsaukset. Teoksessa: Stolt, M., Axelin, A. & Suhonen, R. (toim.) *Kirjallisuuskatsaus hoitotieteessä*. 2. korjattu p. Turun yliopisto, 7-22.
- Tawil, R., Kissel, J. T., Heatwole, C., Pandya, S., Gronseth, G. & Benatar, N. 2014. Evidence-based Guideline: Evaluation, Diagnosis, and Management of Facioscapulohumeral Dystrophy. [Verkkolehtiartikkeli]. Report of the Guideline Development, Dissemination, and Implementation Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Issues Review Panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. [Viitattu 7.3.2017]. Saatavana: <http://www.aanem.org/getmedia/00b55a9f-f743-458f-b431-e6e91cc446e8/2015-03-20-FSHD-docs.pdf>
- Tawil, R. & Van Der Maarel, S. M. 2006. Facioscapulohumeral muscular dystrophy. [Verkkolehtiartikkeli]. *Muscle & Nerve* 34 (1), 1–15. [Viitattu 13.5.2017]. Saatavana: Wiley Online Library -tietokannasta. Vaatii käyttöoikeuden.
- Torres-Castro, R., Vilaro, J., Vera-Urbe, R., Monge, G., Aviles P. & Suranyi, C. 2014. Use of air stacking and abdominal compression for cough assistance in people with complete tetraplegia. [Verkkolehtiartikkeli]. *Spinal cord* 52, 354–

357. [Viitattu 6.9.2017]. Saatavana: <https://www.nature.com/sc/journal/v52/n5/pdf/sc201419a.pdf>

Toussaint, M., Pernet, K., Steens, M., Haan, J. & Sheers, N. 2016. Cough augmentation in subjects with Duchenne muscular dystrophy: comparison of air stacking via a resuscitator bag versus mechanical ventilation. [Verkkolehtiartikkeli]. *Respiratory care* 61 (1), 61-67. [Viitattu 7.9.2017]. Saatavana: <http://rc.rcjournal.com/content/61/1/61.full>

Troosters, T., Gosselink, R. & Decramer, M. 2005. Respiratory muscle assessment. [Verkkolehtiartikkeli]. *European Respiratory Society Monograph* 31, 57–71. [Viitattu 6.3.2017]. Saatavana: http://www.carefusion.co.za/documents/international/white-paper/respiratory-care/mechanical-ventilation/RC_Euro-Respiratory-Monograph-Chapter-4_WP_EN.pdf

Tutkimuseettinen neuvottelukunta. 2012. Hyvä tieteellinen käytäntö ja sen loukkausepäilyjen käsitteleminen Suomessa. [Verkkójulkaisu]. [Viitattu: 15.9.2017]. Saatavana: http://www.tenk.fi/sites/tenk.fi/files/HTK_ohje_2012.pdf

Yeldan, I. Gurses, H.N. & Yuksel, H. 2008. Comparison study of chest physiotherapy home training programmes on respiratory functions in patients with muscular dystrophy. [Verkkolehtiartikkeli]. *Clinical rehabilitation* 22 (8), 741–748. [Viitattu 8.9.2017]. Saatavana: Sage journals-tietokannasta. Vaatii käyttöoikeuden.

LIITTEET

Liite 1 Taulukko kirjallisuuskatsaukseen valituista artikkeleista

| Tekijä, (vuosi), maa | Mitä tutkittiin? | Interventio | Lihasdystrofia-diagnoosit | Otos | Käytetyt mittarit ja menetelmät | Keskeiset tulokset | Laatu (JBI) |
|----------------------------|---|--|---|-------------------|--|--|-------------|
| Bach ym. (2007) USA | Air stacking hengityskoneella tai -palkeella vs. GPB | 2-3 krt/pvä, 10-15 toistoa air stacking -menetelmällä, osa henkilöistä suoritti lisäksi 3 krt/pvä GPB:tä | DMD | n=78 aikuiset | Hengityssuureet (VC, CPF, MIC, GPmaxSBC) | MIC- ja GPmaxSBC-arvot kasvoivat. GPB-menetelmällä voidaan siirtää päiväaikaan tarvittavan hengityskoneen tarvetta, jos GPmaxSBC > VC. 95 % henkilöistä pystyi suorittamaan air stacking -menetelmää, 27 % GPB-menetelmää. (GPmaxSBC=suurin volyyymi ilmaa, jonka henkilö pystyy GPB:llä pitämään sisällään) | 7/9 |
| Bach & Martinez (2011) USA | Eloonjäämistulokset NIV- ja MI-E-hoidon sekä oksimetriaseurannan avulla | Osa-aikainen tai kokoaikainen NIV. MI-E laite interventioon mukaan, kun avustettu CPF laski <300 L/min. LVR aktiivisesti tai manuaalisesti/mekaanisesti avustettuna 3xpäivä. | DMD | n=134 aikuiset | Hengityssuureet (VC, PetCO ₂ , SpO ₂ , MIC ja CPF) | Jatkuva noninvasiivinen hengitystukihoito ja LVR voivat pidentää elinikää ja ehkäistä trakeostomian tarvetta, yhdistettynä mekaanisesti avustettuun yskimiseen tarpeen mukaan. | 7/9 |
| Bach ym. (2014) USA | MI-E ja sen avulla ekstubointi noninvasiivisiin hengitystukihoitoin | MI-E -laitteen avulla ekstubointi noninvasiivisiin hengitystukihoitoin. | DMD (n=9), muu lihasdystrofia (n=16) Kaikki tutkimushenkilöt olivat trakeostomioitu. | n=61 | Hengityssuureet (SpO ₂ , VC, CPF) | MI-E -laite nosti matalan SpO ₂ -arvon sen perustasolle takaisin ja VC nousi merkitsevästi (p=0.001). 60 potilasta onnistuttiin ekstuboimaan. | 6/9 |
| Bach ym. (2015) USA | MI-E -laitteen tehokkuus ekstuboinnissa | MI-E -laitteen avulla restriktiivistä hengityssairautta sairastavien ekstubointi noninvasiivisiin hengitystukihoitoin | DMD (n=12), muu lihasdystrofia (n=3), Kaikki tutkimushenkilöt olivat intuboitu. | n=98 | Hengityssuureet (SpO ₂ , VC, CPF) | SpO ₂ pystyttiin MI-E laitteen avulla pitämään perustasolla, ja VC nousi merkitsevästi (p=0.001). Ekstubointi onnistui 97 potilaalla. Lisäksi 52 potilasta vierottuivat jatkuvasta NIV-hoidosta osa-aikaiseen NIV-hoitoon 21 päivän sisällä, muut 45 säilyivät jatkuvassa NIV-hoidossa. | 5/9 |

| Tekijä, (vuosi), maa | Mitä tutkittiin? | Interventio | Lihasdystrofia-diagnoosit | Otos | Käytetyt mittarit ja menetelmät | Keskeiset tulokset | Laatu (JBI) |
|----------------------------------|---|---|---|---------------------------|---|---|-------------|
| Bianchi ym. (2014) Italia | Yskimistä avustavat tekniikat ja niiden yhdistelmät | Yskimistä avustavat tekniikat; 1) vatsan alueelle suoritettu manuaalinen työntö, 2) vatsan alueelle suoritettu työntö pöytää vasten, 3) air stacking hengityspalkeella, 4) GPB, 5) 1. ja 3. yhdistelmä, 6) 4. ja 1. yhdistelmä, 7) 4. ja 2. yhdistelmä. | BMD (n=3), DMD (n=12), LGMD (n=3) | n=18 aikuiset | Hengityssuureet (VC, MIC, GPmax-SBC, CPF) | Merkitsevää parannusta (p<0.001) CPF-arvoissa kaikilla yskimistä avustavilla menetelmillä verrattuna spontaaniin CPF-arvoon. Kaikki yskimistä avustavilla menetelmillä saadut CPF-arvot olivat merkitsevästi korkeampia (p<0.001) kuin 160 l/min. Itsenäisesti tuotetut menetelmät olivat yhtä tehokkaita, kuin ne menetelmät, joissa sairastunut henkilö tarvitsee toisen ihmisen apua. Yhdistelmätekniikat olivat tehokkaimpia. | 6/9 |
| Brito ym. (2009) Brasilia | Manuaalisesti avustettu yskiminen, air stacking ja näiden yhdistelmä | Yskimistä avustavat tekniikat; 1) manuaalinen painallus rintakehän alueelle yskimisen aikana, 2) air stacking hengityspalkeella ja 3) edellisten tekniikoiden yhdistelmä. | DMD | n=28 aikuiset | Hengityssuureet (CPF, FVC) | Kaikilla yskimistä avustavilla tekniikoilla saatiin merkitsevää parannusta (p<0.001) yskimisvoimaan verrattuna spontaaniin yskimisvoimaan. Menetelmien yhdistelmällä saatiin tilastollisesti merkitsevää (p<0.05) parannusta CPF-arvoihin verrattuna tekniikoihin yksinään käytettynä. Kaikki paitsi yksi tutkimushenkilö pääsivät yli kriittisenä tasona pidetyn CPF-arvon 160 L/min yskimistä avustavien tekniikoiden yhdistelmän avulla. Skolioosia 17 tutkimushenkilöllä, heillä matalimmat spontaanit CPF-arvot. | 6/9 |
| Chatwin ym. (2009) Iso-Britannia | Active cycle of breathing (ACB) – tekniikka vs. perinteinen hengitysfysioterapia yhdistettynä MI-E -laitteen käyttöön | 1. ryhmässä henkilöt saivat aamulla ainoastaan fysioterapiaa ACB-tekniikalla ja iltapäivällä MI-E ja ACB-tekniikan yhdistelmän ja 2. ryhmässä toisin päin. Toisena päivänä terapiat annettiin ryhmässä toisin päin. | DMD (n=4), Kaikilla oli akuutti hengitystieinfektio ja he saivat NIV-hoitoa. | n= 8 lapset & aikuiset | Hengityssuureet (SpO ₂ , PtCO ₂) Hoitoaika, Syke, auskultaatio, koettu väsymys (VAS) | Molemmat hoitomuodot alensivat merkitsevästi auskultaatiopisteitä (p=0.007 ja p=0.02) ja eritteiden määrää (p=0.03 molemmissa). Hoitoaika lyheni merkitsevästi, kun hoitoon yhdistettiin MI-E (p=0.03), mutta tällöin väsymys koettiin merkitsevästi suuremmaksi (p=0.005). | 6/9 |
| Chiou ym. (2017) USA | Air stacking hengityskoneella tai -palkeella | 3 krt/pvä, 10-15 toistoa | DMD | n=151 aikuiset | Hengityssuureet (VC, MIC) | Maksimaalinen vitaalikapasiteetin laskuhuippu saavutettiin 5 vuotta myöhemmin verrattuna aiempiin tutkimuksiin ilman air stacking -menetelmää. VC kasvoi 78/295 mittauksesta eli 26,4 % mittauksista. MIC kasvoi 43,3 % mittauksista. | 7/9 |
| Fauroux ym. (2014) Ranska | MI-E -laitteen lyhytaikaiset fysiologiset vaikutukset ja toleranssi sen käytölle. | MI-E laite 6 x 15cmH ₂ O, 30cmH ₂ O ja 40cmH ₂ O paineilla. | DMD (n=4), kaikki tutkitut olivat olleet vähintään 1kk ajan stabiilissa vaiheessa sairautta | n=23 lapset | Hengityssuureet (ilmavirtaus L/s, PAW, SpO ₂ , PetCO ₂ , VC, SNIP, PEF, CPF) hengitysmukavuus (VAS) | PETCO ₂ laski merkitsevästi (p=<0.0003), SNIP-arvo (p=0.046) ja PEF tai CPF keskiarvo (p=0.02) nousi merkitsevästi. Hengitysmukavuus nousi merkitsevästi (p=0.02) | 4/9 |

| Tekijä, (vuosi), maa | Mitä tutkittiin? | Interventio | Lihasdystrofia-diagnoosit | Otos | Käytetyt mittarit ja menetelmät | Keskeiset tulokset | Laatu (JBI) |
|-----------------------------|--|---|--|-------------------|---|---|-------------|
| Ishikawa ym. (2008) Japani | Manuaalisesti avustettu yskiminen, air stacking ja näiden yhdistelmä | Yskimistä avustavat tekniikat; 1) air stacking hengityspalkeella tai koneella, 2) manuaalinen painallus rintakehän alueelle yskimisen aikana ja 3) edellisten tekniikoiden yhdistelmä | DMD | n=63 aikuiset | Hengityssuureet (VC, CPF) | Air stacking paransi merkittävästi enemmän yskimisvoimaa, kuin manuaalinen avustus keskiarvojen perusteella. Merkittävyttä ei havaittu henkilöillä, joiden spontaani CPF \geq 190 L/min. Tekniikoiden yhdistelmä oli tehokkain yskimisvoiman kasvattamisessa. Suurimmat muutokset yskimisvoimassa havaittiin, niillä tutkimushenkilöillä, joiden spontaani yskimisvoima oli heikoin (CPF < 190 L/min). Yskimistä avustavien tekniikoiden käytöstä hyötyvät siis niitä eniten tarvitsevat. | 6/9 |
| Ishikawa ym. (2010), Japani | Eloonjäämistulosten vertailu invasiivisen (IV) ja noninvasiivisen (NIV) ventilaatiohoidon välillä. | Ryhmä 1. Ei interventiota, Ryhmä 2. IV, Ryhmä 3. NIV ja sydänlääkitys. Päivittäistä LVR -menetelmää ohjattiin käyttämään, mikäli VC laski <1000ml. Lisäksi oksimetri-seuranta ja MI-E -laitteen käyttö määrättiin niille, joilla avustettu CPF oli alle 300L/min. | DMD | n=187 aikuiset | Hengityssuureet (SpO ₂ , PetCO ₂ tai PtCO ₂ , CPF, VC, MIC), elinikä | Noninvasiivinen hengitystukihoito yhdistettynä tarvittaessa mekaanisesti avustettuun yskimiseen ja LVR -menetelmiin sekä sydänlääkitykseen pidentävät elinikää enemmän kuin invasiivinen hoito. | 8/9 |
| Jenkins ym. (2014) Kanada | IBS (involuntary breath stacking) ja SBS (supported breath stacking) | 1. ryhmä sai IBS-interventioita aamulla ja lueintervention iltapäivällä ja 2. ryhmä toisin päin. DMD:tä sairastavia lapsia tutkittiin myös vertaillen eri breath stacking -menetelmiä. | DMD (n=8), FSHD (n=1), BMD (n=1), LGMD (n=1) | n=23 lapset | Hengityssuureet (tidal volume, minute ventilation) | 12/23 lasta suorittivat IBS-menetelmää tehokkaasti eli menetelmällä saavutettiin kaksi kertaa kertahengitystilavuuden suuruinen voluumi ilmaa. Merkittävä parannusta saatiin kertahengitystilavuudessa, hengitystaajuudessa ja minuuttiventilaatiossa. Hengityspalkeella avustettu breath stacking -menetelmä (SBS) oli tehokkaampi kuin ilman sitä suoritettu breath stacking (IBS). IBS soveltuu kuitenkin myös lapsille, joilla on kognitiivisia haasteita (SBS vaatii ohjeiden ymmärrystä). | 6/9 |
| Kaminska ym. (2015) Kanada | Passiivinen LVR-menetelmä | LVR-menetelmää määrättiin suoritettavaksi 3 kuukauden ajan 3-5 toistoa kerrallaan 2-4 kertaa päivässä hengityspalkeen, maskin ja yhdensuuntaisen venttiilin avulla passiivisesti. | DM (n=5) | n=19 aikuiset | Hengityssuureet (FVC, CPF, LIC, MIP, MEP), harjoittelupäiväkirja, elämäntutkimus | Merkittävä parannusta (p=0.006), koko otoksen tulokset huomioiden, keuhkojen maksimaalisen insufflaatiokapasiteetin ja nopean viitaalikapasiteetin erossa (LIC-FVC). DM-otoksen tuloksia tarkasteltaessa ei esiintynyt tilastollista merkittävyttä. He olivat huoneiden hoitoon sitoutuneita, sillä vain 1 heistä suoritti LVR-harjoituksia vähintään 2 kertaa päivässä. | 8/9 |

| Tekijä, (vuosi), maa | Mitä tutkittiin? | Interventio | Lihasdystrofia-diagnoosit | Otos | Käytetyt mittarit ja menetelmät | Keskeiset tulokset | Laatu (JBI) |
|---------------------------|---|---|---------------------------------|---------------------------|--|---|-------------|
| Katz ym. (2016) Kanada | LVR-menetelmä hengityspalkeella | 3-5 toistoa MIC:n saavuttamiseksi, 3-5 sarjaa 2 kertaa päivässä. MIC-vaiheessa suositeltiin manuaalista avustusta yskimiseen, jos limaisuutta oli havaittavissa. Seuranta-aika oli keskimäärin 6.1 vuotta. | DMD | n=16 lapset & aikuiset | Hengityssuureet (FVC, CPF, MIC, MIP, MEP) | Maksimaalisen insufflaatiokapasiteetin ja vitaalikapasiteetin ero saatiin ylläpidettyä LVR-menetelmän avulla. Tämä kertoo siitä, että rintakehän joustavuus saadaan säilytettyä terapian avulla. Myös avustetun ja spontaanin CPF-arvon ero saatiin ylläpidettyä. Yskemisvoima saatiin pysymään keskimäärin 8 vuotta yli kriittisen tason (CPF > 160 L/min). Vuosittainen FVC%-arvon lasku saatiin laskemaan luvusta 4.5 lukuun 0.5 ja se saatiin ylläpidettyä jopa 10 vuotta. | 7/9 |
| Lacombe ym. (2014) Ranska | Yskimistä avustavat tekniikat ja niiden yhdistelmät | Yskimistä avustavat menetelmät: 1) hengityskoneella avustettu insufflaatio (IPPB=intermittent positive-pressure breathing) yhdistettynä manuaalisesti avustettuun yskimiseen, 2) MI-E & 3) MI-E yhdistettynä manuaalisesti avustettuun yskimiseen. Tekniikat testattiin satunnaisessa järjestyksessä. | DMD (n=9), BMD (n=1), CMD (n=2) | n=18 aikuiset | Hengityssuureet (VC, CPF, ECT, IC=inspiratory capacity), itsearviointi mukavuudesta ja tehokkuudesta | Korkeimman CPF-arvon tuotti kohdan 1) menetelmä, seuraavaksi korkeimman arvon kohdan 3) menetelmä (p=0.0108), joka oli edelleen merkitsevästi suurempi kuin CPF-arvo tuotettuna MI-E -laitteella yksinään (p=0.0297). MI-E yksinään nosti myös merkitsevästi (p=0.003) CPF-arvoa lähtötilanteesta. Tehokkaan yskimisen aika (ECT) lisääntyi merkitsevästi kaikilla tekniikoilla, mutta erityisesti yhdistelmätekniikoilla. ECT määrittyi siitä ajasta, jolloin CPF-arvo pysyi yli 3 L/s. Tutkimushenkilöt arvioivat yhdistelmätekniikat tehokkaammaksi yskimisen avustamisessa kuin MI-E:n yksinään (p<0.05). Yksilötason analyysit osoittivat, että jos hengityskoneen ja manuaalisen avustuksen yhdistelmällä saatu CPF-arvo oli yli 5 L/s, niin tulos oli systemaattisesti suurempi kuin kahdella muulla tekniikalla. Tutkimuksen mukaan MI-E voi olla tehoton yskimisen avustamisessa niille yksilöille, jotka saavat tuotettua CPF-arvon > 5 L/s hengityskoneella avustetun insufflaation ja manuaalisen avustuksen yhdistelmällä. | 6/9 |
| McKim ym. (2012) Kanada | LVR-menetelmä hengityspalkeella | 2 krt/pvä, 3-5 maksimaalista keuhkojen laajentumista (lisäksi suositeltiin manuaalista yskimisen avustusta, mikäli havaittiin limaisuutta) Seuranta-aika terapian aloituksesta oli keskimäärin 45 kk. | DMD | n=22 aikuiset | Hengityssuureet (FVC, CPF, MIP, MEP) | Merkitsevää parannusta (p<0.000) havaittiin LVR-menetelmän käyttöönoton jälkeen vuosittaisessa FVC%-arvon laskussa (4.7% → 0.5%). LVR-menetelmällä saatiin siis hidastettua keuhkojen toiminnan huononemista 89%. CPF-arvo nousi 144.8 → 232.8 L/min. Kaikilla paitsi 2 henkilöllä oli MI-E kotonaan käytettävissä hengitystienfektoiden aikana. | 7/9 |

| Tekijä, (vuosi), maa | Mitä tutkittiin? | Interventio | Lihasdystrofia-diagnoosit | Otos | Käytetyt mittarit ja menetelmät | Keskeiset tulokset | Laatu (JBI) |
|-----------------------------|--|---|---|---------------------------|--|--|-------------|
| Marques ym. (2014) Brasilia | Air stacking hengityspalkeella ja skolioosin vaikutus tuloksiin | Air stacking hengityspalkeella 10 sarjaa päivässä, joissa 3-4 toistoa. Sarjat pyydettiin jakamaan 3 osaan päivän aikana. Jokaisen sarjan viimeisen toiston jälkeen tuli pidättää hengitystä 8 sekuntia ennen uloshengitystä. Intervention kesto 4-6 kk. | CMD (n=10) | n=18 lapset & aikuiset | Hengityssuureet (FVC, PEF, MIC, CPF) | Merkitsevää parannusta ($p<0.0001$) harjoittelun jälkeisissä mittauksissa spontaaneissa ja avustetuissa CPF-arvoissa. Skolioosia havaittiin 9 tutkimushenkilöllä. Heillä CPF-arvot eivät nousseet yhtä selvästi harjoittelun jälkeen, kuin niillä tutkimushenkilöllä, joilla ei havaittu skolioosia. Lisäksi tutkimushenkilöllä, joilla ei ollut skolioosia, esiintyi tilastollisesti merkitsevää parannusta ($p<0.05$) harjoittelun jälkeisissä FVC-arvoissa. Kyseistä muutosta ei havaittu tutkimushenkilöllä, joilla oli skolioosia. | 7/9 |
| Matsumara ym. (2012) Japani | Passiivinen LVR PEEP-venttiin avulla (positiivinen loppu-uloshengityspaine) | Ensimmäisessä interventiossa veritettiin VC:ia, MIC:ia ja PEEP-in-sufflaatiokapasiteettia (PIC). Toisessa interventiossa tutkittiin PEEP-venttiin avulla harjoittelun pitkäaikaisvaikutuksia 6 trakeostomoidulla DMD:aa sairastavalla. Intervention kesto oli 4 kk. Hoitohenkilökunta teetti harjoittelua tutkimushenkilöille 5 päivänä viikossa (2x5 toistoa/pv). Tutkimushenkilöiltä mitattiin PIC ennen ja jälkeen intervention. | DMD; 1. interventio (n=32), 2. interventio (n=6), DM (n=21) | n=93 aikuiset | Hengityssuureet (VC, MIC, CPF, PIC) | 1. interventiossa kaikilla tutkimushenkilöllä PIC oli merkitsevästi ($p<0.001$) suurempi kuin VC ja MIC. DMD:aa sairastavilla MIC oli merkitsevästi ($p<0.001$) suurempi kuin VC. PIC-harjoittelu oli tehokkaampaa kuin MIC-harjoittelu henkilöillä, joille ei ollut tehty trakeostomia. DM:aa sairastavilla se ylitti tilastollisen merkitsevyyden ($p=0.021$). Harjoittelu määriteltiin tehokkaaksi, kun harjoittelulla tuotettu mittaustulos oli 120% vitaalikapasiteetista. 2. interventiossa 4 kk PIC-harjoittelu tuotti merkitsevän parannuksen ($p=0.009$) PIC-arvoissa. PIC-harjoittelu soveltuu ja on tehokasta neuromuskulaaritauteja sairastaville ja myös niille, joille air stacking -tekniikka ei sovellu. (PIC mitattiin liittämällä PEEP-venttiili hengityspalkeeseen ja pumpaamalla ilmaa palkeella, kunnes PEEP-venttiili päästi ilmavuodon. Sen jälkeen venttiilistä vapautettiin ilma, joka sai aikaan maksimaalisen uloshengityksen. MIC-arvoa ei voitu mitata trakeostomoiduilta, koska trakeostomia ei salli air stacking -tekniikkaa.) | 8/9 |
| Meric ym. (2017) Ranska | MI-E:n lyhytaikaiset vaikutukset VC:iin ja rintakehän osien liikkeen hengityksen aikana. | MI-E laitteella 15x insufflaatio-ek-sufflaatio $\pm 30\text{cmH}_2\text{O}$ paineilla. | DMD | n=9 lapset & aikuiset | Hengityssuureet (VC, SpO ₂ , PtcCO ₂ , TV (hengitysfrekvenssi), rintakehän osien liike, arvio hengityksen vaikeudesta (Borg) | VC nousi merkitsevästi verrattuna mittauksia ennen interventiota ja mittauksia heti intervention jälkeen (Wilcoxon $p=0.018$). Ei-dominantilla rintakehän puolella myötävaikutus VC:iin nousi merkitsevästi heti intervention jälkeen (Wilcoxon $p=0.0077$). Potilailla, joilla ilmeni epänormaalia rintakehän laajentumisen mallia, muuttui se intervention jälkeen järjestyksen normaalksi. Hengitysfrekvenssi ja TV/hengitysfrekvenssi-suhde nousi merkitsevästi 1h intervention jälkeen. | 5/9 |

| Tekijä, (vuosi), maa | Mitä tutkittiin? | Interventio | Lihasdystrofia-diagnoosit | Otos | Käytetyt mittarit ja menetelmät | Keskeiset tulokset | Laatu (JBI) |
|----------------------------------|---|--|--|-------------------------------|---|---|-------------|
| Rodrigues ym. (2014) Brasilia | Hatha jooga-hengitysharjoitusten fysiologiset vaikutukset hengitykseen. | Hatha jooga -hengitysharjoitukset kolmella eri menetelmällä, 3 x päivässä, 10 kuukauden ajan. | DMD Kaikilla hoitona käytettiin kortikosteroideja | n=26 lapset | Hengityssuureet (FVC, FEV1, MEP, MIP) | FVC (p=0.02) ja FEV1 (p=0.04) nousi merkitsevästi intervention jälkeen. Ei merkitsevää muutosta MIP- ja MEP-arvoihin. | 7/9 |
| Stehling ym. (2014) Saksa | MI-E:n säännöllisen käytön pitkäaikaisvaikutukset VC:iin | MI-E 2 x päivässä 10 min. ajan, 2 vuoden ajan. Paineet säädettiin hoidettavan mukavuuden mukaan | DMD (n=10) | n=21 lapset & aikuiset | Hengityssuureet (VC) | 1. vuoden jälkeen koko tutkimusjoukon VC-arvo kasvoi merkitsevästi (p=0.002) ja 2. vuoden jälkeen arvo pysyi tasaisena. DMD:aa sairastavilla havaittiin VC:in selkeää, mutta ei tilastollisesti merkitsevää nousua. | 6/9 |
| Toussaint ym. (2016) Belgia | Yskimisen avustaminen; vertailu hengityskoneella ja -palkeella suoritettun Air stacking -menetelmän välillä | Air stacking -menetelmä opetettiin tutkimushenkilöille, jonka jälkeen heiltä mitattiin air stacking -avusteinen CPF ja MIC. Paras tulos 3:sta sisällytettiin analyysiin. | DMD Kaikki olivat NIV-hoidossa. | n=52 aikuiset | Hengityssuureet (CPF, FVC, MIC, MEP) | Hengityskoneryhmän (n=27) ja hengityspaljeryhmän (n=25) välillä ei havaittu suuria eroja, mutta merkitseviä parannuksia (p<0.001) havaittiin CPF ja air stacking -avusteisen CPF-mittauksien välillä molemmissa ryhmissä. Molemmissa ryhmissä havaittiin merkitsevää parannusta (p<0.001) myös MIC-arvoissa verrattuna spontaaniin FVC-arvoon. Molemmilla tekniikoilla saavutettiin ryhmissä CPF-keskiarvo, joka ylitti 160 L/min. Air stacking onnistui 89 % hengityskoneryhmässä ja 88 % paljeryhmässä. | 8/9 |
| Yeldan ym. (2008) Turkki | Vertailtiin kahta eri kotiharjoittelumuotoa | Ryhmä 1. Threshold-harjoittelu sisäänhengityslihakille, Ryhmä 2. hengitysharjoitukset. Intervention pituus 12 viikkoa. | LGMD (n=17), BMD (n=6). Kaikki olivat liikkumiskykyisiä | n=23 aikuiset | Hengityssuureet (VC, FVC, FEV1, MIP, MEP) | Lopullinen osallistujamäärä muuttui 21 henkilöön. Sekä threshold-harjoittelu että hengitysharjoittelu vaikuttivat positiivisesti MIP-arvoon (p<0.01), mutta threshold-harjoittelu vaikutti merkitsevämmin MIP-arvoon ryhmiä verratessa keskenään (p=0.05). MEP-arvo parani merkittävästi ainoastaan hengitysharjoitusryhmässä (p<0.01). | 7/9 |