

Toimintakyvyn
fyysisiä edellytyksiä
tukeva liikunta
McArdlen tautia
sairastavilla

Opas toimintakyvyn ylläpitoon

Konsta Hietanen, Valtteri Pohjola

Opinnäytetyö

Fysioterapian tutkinto-ohjelma

Metropolia ammattikorkeakoulu

2020

Johdanto

Metaboliset myopatiat ovat lihassairauksia, jotka johtuvat luustolihasten energiantuotannon häiriöistä. Häiriöitä voi esiintyä muun muassa glykolyysissä, glykogenolyysissä, rasvahappojen aineenvaihdunnassa ja mitokondrioiden hengitysketjuissa. McArdlen tauti (Glycogen Storage Disease type V) on peittyvästi periytyvä PYGM- geenin mutaatiosta johtuva metabolinen myopatia, jossa myofosforylaasientsyymin puutos aiheuttaa häiriön luustolihasten sokeriaineenvaihdunnassa. Tauti on luokiteltu harvinaiseksi ja sen esiintyvyydeksi on arvioitu 1/100 000. Lihastautiliiton arvion mukaan Suomessa tautia tavataan noin 20 henkilöllä.

Koska McArdlen taudin oireet liittyvät heikkoon rasituksen sietokykyyn ja lihasvaurioriskeihin, on tautia sairastavia yleisesti ohjattu joko välttämään lihasvoimaharjoittelua tai harrastamaan vain kevyttä aerobista liikuntaa. Tautia sairastavilla on havaittu esiintyvän myös lihaskatoa ja heikkoutta hartiarenkkaan alueella ja paraspinaalilihaksissa, jotka mahdollistavat selän liikkeen. Kuitenkin varsinkin nuorien McArdlen tautia sairastavien kohdalla lihasvoimaharjoittelun on havaittu vaikuttavan positiivisesti taudin toimintakykyä heikentäviin vaikutuksiin. Oikein koostetulla aerobisella ja vastusharjoittelulla voi olla toimintakyvyn fyysisten edellytysten kannalta positiivisia vaikutuksia lihasvoiman ja aerobisen kapasiteetin kehittyessä. Tutkimusten mukaan urheilu voi myös vähentää McArdlen taudin aiheuttamaa liikunnallista intoleranssia ja siihen liittyviä oireita.

Tämä itseharjoitteluopas on koostettu osana Metropolia Ammattikorkeakoulun fysioterapian tutkinto-ohjelman opinnäytetyötä. Opas on koostettu kirjallisuuskatsauksen tuloksena saatuihin tietoihin McArdlen lihastaudin erityispiirteistä ja niiden vaikutuksista toimintakykyyn. Opinnäytetyön kohderyhmänä ovat taudin parissa työskentelevien terveydenhuollon ja kuntoutusalan ammattiryhmien lisäksi tautia sairastavat ihmiset ja heidän läheisensä. Oppaassa on sovellettu yleisiä terveysliikuntasuosituksia sekä lihasvoimaa ylläpitäviä harjoitteita ja integroitu niitä McArdlea sairastavien henkilöiden liikunnan voimakkuuteen vaikuttavien erityispiirteiden mukaan.

Oppaassa esiintyvät ohjeet ovat opinnäytetyössä käytetyn tutkimustiedon perusteella laadittuja esimerkkejä. McArdlen tauti esiintyy vaikeudeltaan hyvin yksilöllisenä, joten suosittelemme aina konsultoimaan lääkäriä tai muuta hoitotahoa ennen liikunnan aloittamista!

McArdlen taudin vaikutukset toimintakykyyn

McArdlen tauti eli glykokeenin kertymäsairaus tyyppi V on harvinainen sairaus, joka johtuu myofosforylaasientsyymin puutoksesta. Fosforylaasientsyymin mahdollistaa terveillä ihmisillä lihaksen varastosokerin (glykokeeni) pilkkoutumisen glukoosi-1-fosfaatiksi, jota voidaan hyödyntää lihaksen energiantuottoa varten. McArdlen taudille tyypillisiä rasitukseen liittyviä oireita on heikentynyt rasituksen sietokyky, sydämen rytmihäiriöt, lihaskipu, väsymys ja krampillisuus sekä myoglobiuria (lihaksen myoglobiinin erittyminen virtsaan). Liian suuri ja pitkäkestoinen rasitus voi aiheuttaa myös rhabdomyolyyssia (lihaskudoksen äkillinen vaurio) ja akuuttia munuaisten vajaatoimintaa. Oireiden esiintyvyys ja vaikeus vaihtelee paljon sairastavien kesken, mihin syynä voi olla muiden esiintyvien geenien vaikutus, ruokavalio, yleinen kuntotaso sekä psykologiset tekijät.

McArdlen taudille tyypillisille oireille altistavat liian kova kuormitus sekä eksentrisen (venyttävä) ja konsentrisen (supistava) lihastyö. Arkielämässä edellä mainitun kaltaisia suorituksia voi olla portaiden kävely, juoksupyrähdykset sekä painavien tavaroiden nostaminen ja kantaminen. Oireet ilmenevät usein rasituksen ensimmäisten minuuttien aikana, koska lihaksen energiantuotto on kyseisessä vaiheessa riippuvainen pääosin lihaksen glykokeenivarastoista, joiden käyttö McArdlessa on estynyt. Taudin erityispiirteenä on ”second wind”-ilmiö, jolla tarkoitetaan lihaksen kykyä ottaa käyttöön muita energianlähteitä energiantuottoa varten. ”Second wind” ilmenee usein 7-8 minuuttia liikunnan aloittamisen jälkeen ja näyttäytyy muun muassa sydämen sykkeen rauhoittumisena ja lihasoireiden vähentymisenä.

McArdlen tauti vaikuttaa kykyyn harjoittaa liikuntaa ja sitä kautta yleiseen toiminta- ja suorituskykyyn. Huoli taudille ominaisten oireiden puhkeamisesta voi johtaa liikunnan ja liikkumisen välttelyyn. Tautia sairastavilla on todettu sydän- ja verenkiertoelimistön kapasiteetin heikentymistä, lihaskatoa- ja heikkoutta sekä ylipainoa. McArdlea sairastavilla on todettu myös kroonista väsymysoireyhtymää sekä muistin ja mielen terveyden häiriöitä.

Liikunnan hyödyt

Säännöllisesti toteutetulla liikunnalla on todettu olevan lukuisia positiivisia vaikutuksia toimintakykyyn. Liikunnalla on hyviä vaikutuksia mielialaan ja stressin lievittämiseen sekä monien sairauksien hoitoon, ehkäisyyn ja kuntoutukseen. McArlden taudilla on heikentävä vaikutus hapenottokykyyn, mikä puolestaan voi aiheuttaa heikotusta, sydämen rytmihäiriöitä sekä hengästymistä. Rasittavampi liikunta voi aiheuttaa lihaskrampeja, rabdomyolyysia ja myoglobinuriaa. Rasituksessa ilmenevien oireiden vuoksi McArlden tautia sairastavia saatetaan ohjeistaa välttämään liikuntaa. Liikunnan välttely ja passiivinen elämäntapa saattavat kuitenkin noidankehämäisesti pahentaa taudin oireita ja altistaa oheisoireille, kuten kreatiinikinaasiarvojen kohoamiselle veressä, lihasten vaihtoehtoisten energianlähteiden käytön rajoittumiselle ja lihasheikkoudelle. Liikunnallisilla interventioilla on nykykäsityksen mukaan hyviä vaikutuksia McArlden tautia sairastaville. Vaikutukset voivat ilmetä ”second wind”-ilmiön aikaisempaan esiintymisenä rasituksessa, aerobisen kapasiteetin ja sydämen minuuttitilavuuden kasvuna sekä kreatiinikinaasiarvojen laskuna. Lihaskuntoharjoittelulla on todettu olevan positiivisia vaikutuksia lihasvoimaan, lihaskasvuun ja oireiden vähentymiseen.

McArlden taudissa on kuitenkin tärkeää huomioida liikunnan turvallisuus. Turvalliseksi voimaharjoitteluksi voidaan kuvata sellaista ohjattua harjoittelua, jossa lyhyet, räjähtävät liikkeet kestävät alle 10 sekuntia ja niitä seuraa 0,5-3 minuutin lepoaika. Liikunnallinen harjoittelu on syytä toteuttaa maltillisesti ja yksilölliset ominaisuudet huomioiden. UKK-instituutti julkaisi vuonna 2019 päivitetyn liikkumisen suosituksen, jossa valtaosan viikkotason liikunnasta muodostaisi kevyt liikunta ja paikallaanolon tauottaminen. Sykettä kohottavaa reipasta liikkumista tulisi tapahtua 2,5 h viikossa ja lihaskuntoa ja liikehallintaa edistävää vähintään 2 kertaa viikossa (kts. Kuva 1).



Kuva 1 UKK- instituutin terveystuosituksia mukailleen. Liikuntasuosituksia McArlden tautiin.

Ravinto ja liikunta

Koska McArdlen taudissa rasituksensietokyky on matalampi kuin normaalisti, huomiota pitää kiinnittää ruokavalion energiapitoisuuteen. Liiallisen energiansaannin (kcal) ja vähäisen liikunnan yhdistelmä aiheuttaa ylipainoa. Ruokavalion sisältämien proteiinien, hiilihydraattien ja rasvojen suhteesta ei ole saavutettu täyttä yhteisymmärrystä. Kuitenkin runsaasti hiilihydraatteja sisältävä ruokavalio voi olla parempi vaihtoehto kuin runsaasti proteiineja sisältävä. Juuri ennen liikuntasuoritusta suun kautta nautitun 75 g sakkaroosia, eli tavallista sokeria, sisältävän juoman on havaittu parantavan liikunnan sietokykyä McArdlen tautia sairastavilla. Sakkaroosin päivittäinen nauttiminen ei kuitenkaan ole kestävä ratkaisu, koska se voi johtaa painonnousuun eikä sovi diabeetikoille.

Ruokavalion tulisi olla mahdollisimman monipuolinen ja ruokaa tulisi syödä päivittäin säännöllisesti. Suomalaisten ravitsemussuosituksen (2014) mukaan terveyttä edistävän ruokavalion olisi hyvä pitää sisällään runsaasti kasvituksen tuotteita, kalaa, kasvirasvoja ja -öljyjä sekä vähärasvaisia tai rasvattomia maitovalmisteita. Välimerellisellä ruokavaliolla on todettu olevan terveyttä edistäviä vaikutuksia. Ruokavalioon liittyvissä tarkemmissa kysymyksissä on syytä konsultoida ravitsemusterapeuttia.

Lämmittely ennen liikuntaa ja "second wind" -ilmiö

Ennen liikuntasuoritusta tulisi lämmitellä 5-15 minuuttia matalatehoisesti. Tämän avulla "second wind"-ilmiö voidaan saavuttaa nopeammin liikuntasuoritukseen ryhtyessä ja liikkuminen on näin vaivattomampaa. Matalatehoinen lämmittely voi olla esimerkiksi liikuntaa, jossa henkilön syke (BPM) on 50-60 % hänen yksilöllisestä maksimisykkeestään. Ulkona tähän käy esimerkiksi lievästi sykettä kohottava kävely tai kuntosalilla cross-trainerilla tehtävä kevyt lämmittely.

McArdlen tautia sairastavan on tärkeää oppia tunnistamaan "second-wind"-ilmiö. Siihen voi soveltaa esimerkiksi sykkeen seuranta suorituksessa, koska "second windille" ominaista on sydämen sykkeen hidastuminen. Ilmiön tunnistamista voidaan myös opetella kliinisissä olosuhteissa teettämällä henkilölle 12 minuutin kävelytesti. Testin aikana monitoroidaan testattavan sydämen sykettä sekä tarkkaillaan oirekuvaa esimerkiksi Borgin koetun rasituksen ja kivun asteikkoa apuna käyttäen.

Progressio

Liikunnan nousujohteisuus vahvistaa kehittymistä. Nousujohteisuutta liikuntaan voidaan saada joko pidentämällä harjoitusaikaa tai lisäämällä vastusta. Esimerkiksi lihasvoimaharjoittelussa voidaan kasvattaa toistomääriä tai lisätä vastusta esimerkiksi kuminauhoilla tai painoilla. Myös liikkeen tai suorituksen laatuun keskittyminen tuo nousujohteisuutta harjoitteluun. Säännöllinen ärsyksen vaihtelu pakottaa elimistön mukautumaan liikkeeseen uudella tavalla ja mahdollistaa näin ollen myös progression harjoittelussa. Esimerkkinä ärsyksen vaihtelusta voidaan käyttää liikkeiden harjoittelua niin, että joka harjoituskerralla harjoitteet tehdään eri harjoitusvälineillä (esim. kehonpaino, kuminauha, käsipainot, talja, levytanko) tai suoritus tavoin (esim. istuen, seisaallaan, laitteessa).

Palautuminen

Liikunnan jälkeinen nesteytys, monipuolinen ravinto ja lepo edesauttavat lihasten ja elimistön palautumista ja mahdollistavat kehittymisen. Kuormituksen ja palautumisen tasapaino edistää toimintakykyä ja fyysisen kunnan kohenemistä. Lihasten palautumisaika riippuu harjoituksen kuormituksesta, kestosta sekä fyysisestä kunnosta ja iästä.

Alla toimintakyvyn fyysisiä edellytyksiä tukevia asioita tiivistettynä.

Ravinto

- Syö säännöllisesti päivän mittaan.
- Syö monipuolisesti ja käytä runsaasti kasviksia sekä muita hiilihydraatin lähteitä.
- Tarkkaile syömäsi ruuan energiamääriä (kcal).

Liikunta

- Liiku mahdollisuuksien mukaan ja oman kunnan mukaisesti.
- Liiku päivittäin kevyesti (esim.pyöräily, pihatytöt, ulkoilu, porraskävely)
 - Pyri välttämään passiivisuutta elämässä. Esimerkiksi nouse työpäivän aikana säännöllisesti seisomaan ja liikuskele ympäriinsä.
 - Harrasta sykettä kohottavaa reippaampaa liikuntaa ainakin 2.5h/vko. Jaa liikuntasuoritukset viikon ajalle tasaisesti. Lämmittele kevyesti 5-15 minuutin ajan ennen varsinaista liikuntasuoritusta.
 - Harjoittele lihasvoimaa ja tasapainoa ainakin 2 kertaa viikossa. Lämmittele huolellisesti ja huomioi vastusharjoitteissa suoritusten lyhyt kesto.

Uni

- Kouluikäiset lapset 6-13v: 9-11h/vrk
 - Teini-ikäiset: 8-10h/vrk
 - Aikuiset: 7-9h/vrk
 - Yli 65- vuotiaat: 7-8h/vrk
-

Kuva 2 Toimintakyvyn yleisiä fyysisiä edellytyksiä tukevia tekijöitä McArlden tautia sairastavien arkeen

Harjoitteet

- Harjoitteiden toistomäärät ovat suuntaa antavia, suoritusten maksimikesto on noin 10 sekuntia, jonka jälkeen pidetään 0,5- 3 minuutin tauko.
- Harjoitteluun voidaan lisätä vastusta käyttämällä esimerkiksi kuminauhoja eri vahvuuksilla, käsipainoja, kahvakuulaa tai kotona löytyviä tavaroita kuten reppua tai vesipulloa.
- Lihasvoimaa ja tasapainoa on hyvä harjoitella ainakin 2 kertaa viikossa.
- Vastusharjoittelun lisäksi muista päivittäinen kevyt liikunta ja arjen aktiivisuus.
- Konsultoi lääkäriä tai muuta hoitotahoa ennen liikunnan aloittamista. Keskeytä liikkuminen, mikäli rasitukseen liittyviä oireita ilmenee.

1. Lämmittely

Lämmittele ennen liikuntasuoritusta matalasykkeisesti (esim. 50% maksimisykkeestä) 5-15 minuutin ajan esimerkiksi kuntopyörällä. Suuntaa antavan maksimisykkeesi voit selvittää esimerkiksi laskutoimituksella: $208 - 0,7 \times \text{oma ikä}$.



2. Kyykky (lonkan ojentaja, - loitontaja- ja lähentäjälihakset, sekä polven ojentajalihakset)

Asetu seisomaan lantion levyiseen haara-asentoon. Kyykisty, kuin olisit istumassa tuolille viemällä takapuolta taakse ja pidä jalkaterät maassa koko liikkeen ajan niin, etteivät varpaat tai kantapää irtoa alustasta. Muista hyvä ryhti ja pidä lonkat, polvet ja varpaat samassa suorassa linjassa kuin alkuasennossa. Nouse takaisin ylös.

Voit tasapainottaa vartaloasi viemällä kädet vartalon eteen kyykistyessäsi.

Toista 5 kertaa ja pidä 0,5-3 minuutin tauko.



3. Maastaveto (polven ja lonkan ojentajat, selän lihakset)

Asetu seisomaan lantion levyiseen haara-asentoon. Vastuksena voi käyttää esimerkiksi kahvakuulaa tai vastuskuminauhaa. Kyykisty koukistamalla polvia ja viemällä takapuoli taakse. Pidä keskivartalo tiukkana, ettei selkäsi pyöristy.



Alkuasento

Nouse ylös suoristautumalla polvista ja lonkista. Purista pakarot yhteen noustessasi. Pidä hartiat alhaalla ja vedä lapaluita yhteen.

Toista 5 kertaa ja pidä 0,5 – 3 minuutin tauko.



Veto

4. Nelinkontin liike (keskivartalon lihakset, lonkan ojentajalihakset, lapaluuta tukevat lihakset)



Asetu nelinkontin jumppamatolle tai vastaavalle alustalle. Käsivarret ovat suoraan hartioiden ja polvet suoraan lantion alla. Ojenna vastakkainen käsi ja jalka suoraksi. Palaa alkuasentoon ja toista toisella puolella.

Pyri pitämään selkä keskiasennossa, keskivartalo tiukkana sekä vartalon sivuttaissuuntainen huojuminen minimissään.

Voit myös helpottaa liikettä nostamalla yhden raajan kerrallaan, esim. ensin oikea käsi, sitten vasen jalka, sitten vasen käsi ja viimeiseksi oikea jalka.

Toista 5 kertaa vuorotellen per puoli (yhteensä 10 liikettä) ja pidä 0,5 – 3 minuutin tauko.

5. Soutu (lapaluun lähentäjälihakset, leveä selkälihas)



Seiso hyvässä ryhdikkäässä asennossa pitäen kiinni vastuskuminauhasta. Vie kyynärpäitä taakse ja lapaluita toisiaan kohti. Pidä hartiat alhaalla koko liikesuorituksen ja peukalot kohti kattoa välttääksesi olkapäiden kiertymistä eteen. Toista 5 kertaa ja pidä 0,5 – 3 minuutin tauko.

6. Vartalon kierto (vinot vatsalihakset)



Seiso lantion leveysessä asennossa pitäen kiinni vastuskuminauhasta suorin käsin. Pidä keskivartalo jännitettynä, ote vastuskuminauhasta tiukkana ja kierrä vartaloasi vastakkaiseen suuntaan.

Toista 5 kertaa per puoli ja pidä 0,5 – 3 minuutin tauko.

7. Pystypunnerrus (hartialihakset, kyynärnivelen ojentajalihas, keskivartalon lihakset)

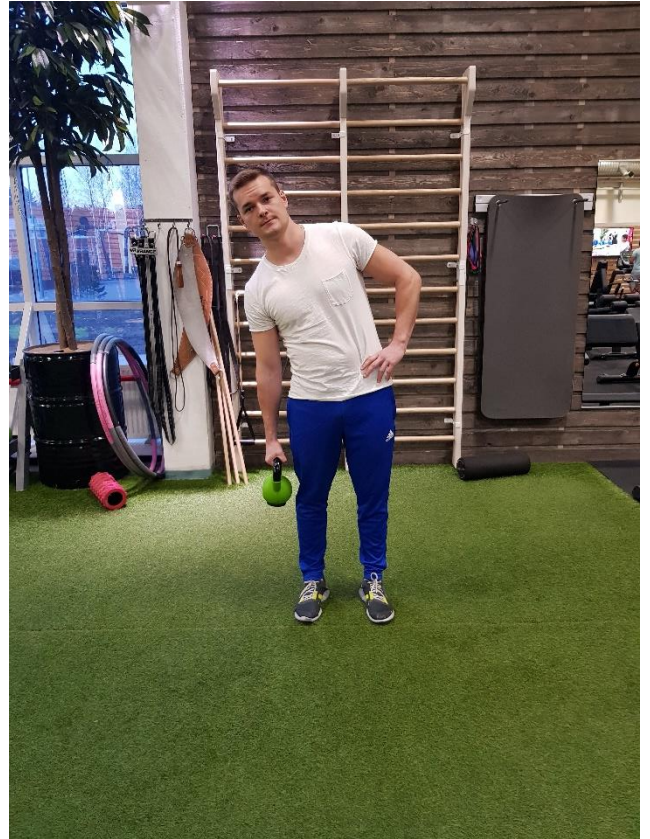


Seiso ryhdikkäästi lantion leveydessä asennossa. Pidä kiinni jalkojesi alta kulkevan vastuskuminauhan päistä niin, että kätesi ovat vartalosi sivuilla kyynärpäät koukussa. Pidä keskivartalo tiukkana ja purista pakaroihin yhteen. Työnnä kädet suoraksi ylös ja palaa hallitusti aloitusasentoon.

Vastuksena voit käyttää myös esimerkiksi käsipainoja tai muuta kevyttä vastusta.

Toista 5 kertaa ja pidä 0,5 – 3 minuutin tauko.

8. Sivutaivutus (vinot vatsalihakset, nelikulmainen lannelihas)



Seiso ryhdikkäästi lantion levyisessä asennossa, toinen käsi suorana (tai pitäen vastusta kuten kahvakuulaa, käsipainoa, vesipulloa yms.) ja toinen käsi tuettuna vyötärölle.

Jännitä vatsalihaksiasi ja taivuta vartalo hallitusti suoristetun käden puolelle. Taivutettaessa vältä vartalon kiertymistä. Palaa lähtöasentoon.

Toista 5 kertaa kummallakin puolella ja pidä 0,5 – 3 minuutin tauko.

Lähteet:

Abresch, Ted, Han, Jay & Carter, Gregory 2009. Rehabilitation Management of Neuromuscular Disease: The Role of Exercise Training. US: Journal of clinical neuromuscular disease 11 (1). 7-21.

Berardo, Andres, DiMauro, Salvatore, Hirano, Michio. 2010. A Diagnostic Algorithm for Metabolic Myopathies. Curr Neurol Neurosci Rep. 2010 Mar; 10(2): 118-126.

Birch, Kathryn Elisabeth 2015. The McArdle Disease Handbook. Version 1.1.1 August 2015. Association for Glycogen Storage Disease (UK) Ltd.

Bollig, Georg 2019. Metabolic Disorders. Sports and McArdle Disease (Glycogen Storage Disease Type V): Danger or Therapy? UK: IntechOpen. Saatavana sähköisesti osoitteessa: <<https://www.intechopen.com/online-first/sports-and-mcardle-disease-glycogen-storage-disease-type-v-danger-or-therapy>>. Luettu 10.2.2020.

Burr, Marian, Roos, Jonathan, Östör, Andrew 2008. Metabolic myopathies: a guide and update for clinicians. Lontoo: Current Opinion in Rheumatology 20 (6). 639-647.

Bytomski, Jeffrey R, Moorman, Claude T. 2010. Oxford American Handbook of Sports Medicine. New York: Oxford University Press.

Felice, Kevin J, Schneebaum, Andrea B, Jones, Royden H. Jr 1992. McArdle's disease with late-onset of symptoms. Case report and review of the literature. UK: Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry 55. 407-408.

Fujita, Eiji, Takeshima, Nobuo, Kato, Yoshiji, Koizumi, Daisuke, Narita, Makoto, Nakamoto, Hiroki & Rogers, Michael 2016. Effects of Body-weight Squat Training on Muscular Size, Strength and Balance Ability in Physically Frail Older Adults. Tokio: International Journal of Health and Sport Science 14. 21-30.

Fullagar, Hugh, Skorski, Sabrina, Duffield, Rob, Hammes, Daniel, Coutts, Aaron & Meyer, Tim 2014. Sleep and Athletic Performance: The Effects of Sleep Loss on Exercise Performance, and Physiological and Cognitive Responses to Exercise. Auckland: Sports Medicine 45 (2). 161-186.

Garber, Carol Ewing, Blissmer, Bryan, Deschenes, Michael R., Franklin, Barry A., LaMonte, Michael J., Lee, I-Min, Nieman, David C., Swain, David P. 2011. Quantity and Quality of Exercise for Developing and Maintaining Cardiorespiratory, Musculoskeletal and Neuromotor Fitness in Apparently Healthy Adults: Guidance for Prescribing Exercise. Med Sci Sports Exerc. 2011 Jul;43(7):1334-59.

Garcia-Benitez, Sergio, Fleck, Steven J., Naclerio, Fernando, Martín, Miguel Angel, Lucia, Alejandro. 2012. Resistance (Weight Lifting) Training in an Adolescent With McArdle Disease. Journal of Child Neurology. 28(6) 805-808.

Haller, Ronald G. 2000. Treatment of McArdle Disease. Arch Neurol, Vol. 57 July 2000 923-934.

Haller, Ronald G, Wyrick, Phil, Taivassalo, Tanja, Vissing John 2006. Aerobic Conditioning: An Effective Therapy in McArdle's Disease. Annals of Neurology 2006 Jun;59(6):922-8.

Hirshkowitz, Max, Whiton, Kaitlyn, Albert, Steven, Alessi, Cathy, Bruni, Oliviero, DonCarlos, Lydia, Hazen, Nancy, Herman, John, Katz, Eliot, Kheirandish-Gozal, Leila, Neubauer, David, O'Donnell, Anne, Ohayon, Maurice, Peever, John, Rawding, Robert, Sachdeva, Ramesh, Setters, Belinda, Vitiello, Michael, Ware, J. Catesby & Adams Hillard, Paula 2015. National Sleep Foundation's sleep time duration recommendations: methodology and results summary. USA: Journal of the National Sleep Foundation 1 (1). 40-43.

Hotfiel, Thilo, Freiwald, Jurgen, Wilhelm Hoppe, Matthias, Lutter, Christoph, Forst, Raimund, Grim, Casper, Bloch, Wilhelm, Huttel, Moritz & Heiss, Rafael 2018. Advances in Delayed-Onset Muscle Soreness (DOMS). Part 1: Pathogenesis and Diagnostics. Stuttgart: Thieme 32 (4). 243-250.

Jokinen, Minna 2011. Metabolisten lihassairauksien seulontatutkimukset Kuopion yliopistollisessa sairaalassa. Opinnäytetyö. Itä-Suomen yliopisto. Lääketieteen koulutusohjelma. Kliinisen lääketieteen yksikkö.

Kitaoka, Yu 2014. McArdle Disease and Exercise Physiology. Basel: Biology 3 (1). 157-166.

Konrad, Peter, Schmitz, Klaus & Denner Achim 2001. Neuromuscular Evaluation of Trunk-Training Exercises. Texas: Journal of Athletic Training 36 (2). 109-118.

Llaveró, Francisco, Arrazola Sastre, Alazne, Montoro, Miriam-Lugue, Galvez, Patricia, Lacerda M. Hadriano, Parada A. Luis, Zugaza, Jose Luis 2019. McArdle Disease: New Insights into Its Underlying Molecular Mechanisms. Basel: International Journal of Molecular Sciences 20 (23). 1-15.

Lucia, Alejandro, Quinlivan, Ros, Wakelin, Andrew, Martín, Miguel A, Andreu, Antoni L 2013. The "McArdle paradox": exercise is a good advice for the exercise intolerant. Br J Sports Med 47 (12).

Martin A, Miguel, Lucia, Alejandro, Arenas, Joaquin & Andreu L, Antonio 2019. Glycogen Storage Disease Type V. GeneReviews. Seattle: University of Washington.

Mate-Munoz, Jose, Moran, Maria, Perez, Margarita, Chamorro-Vina, Carolina, Gomez-Gallego, Felix, Santiago, Catalina, Chicharro, Luis, Foster, Carl, Nogales-Gadea, Gisela, Rubio, Juan, Andreu, Antoni, Martin, Miguel, Arenas, Joaquin & Lucia, Alejandro 2007. Favorable Responses to Acute and Chronic Exercise in McArdle Patients. Philadelphia: Clinical Journal of Sport Medicine 17. 297-303.

Männenä, Jukka, Olli, Juha, Puputti, Jenni, Roininen, Teemu, Haverinen, Marko, Kuukasjärvi, Kimmo & Parkkinen, Jani 2019. Voimaharjoittelu – Teoriasta parhaisiin käytäntöihin. Lahti: VK-Kustannus.

Nogales-Gadea, Gisela, Godfrey, Richard, Santalla, Alfredo, Coll-Cantí, Jaume, Pintos-Morell, Guillem, Pinós, Tomás, Arenas, Joaquín, Martín, Miguel Angel, Lucia, Alejandro 2016. Genes and exercise intolerance: insights from McArdle disease. Physiol Genomics 48: 93-100.

Nogales-Gadea, Gisela, Santalla Alfredo, Ballester-Lopez, Alfonsina, Arenas, Joaquin, Martin, Miguel Angel, Godfrey, Richard, Pinos, Tomas, Pintos-Morell, Guillem, Coll-Canti, Jaume & Lucia, Alejandro 2016. Exercise and Preexercise Nutrition as Treatment for McArdle Disease. US: Medicine and Science in Sports 48 (4). 673-679.

Ollivier, Karen, Hogrel, Jean-Yves, Gomez-Merino, Danielle, Romero, Norma B., Laforet, Pascal, Eymard, Bruno, Portero Pierre 2005. Exercise Tolerance and Daily Life in McArdle's Disease. Muscle Nerve 31: 637-641. May 2005.

Perez, Margarita, Foster, Carl, Gonzalez-Freire, Marta, Arenas, Joaquin & Lucia, Alejandro 2008. One-Year Follow-Up in a Child With McArdle Disease: Exercise is Medicine. US: Pediatric Neurology 38. 133-136.

Pietrusz, Aleksandra, Scalco, Renata S., Quinlivan, Ros 2018. Resistance Exercise Training in McArdle Disease: Myth or Reality? Case Reports in Neurological Medicine Volume 2018.

Quinlivan, R. Buckley, J. James, M. Twist, A. Ball, S. Duno, M. Vissing, J. Bruno, C. Cassandrini, D. Roberts, M. Winer, J. Rose, M & Sewry, C. 2010. McArdle disease: a clinical review. UK: Journal Of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry 81 (11). 1182-1188.

Quinlivan R, Vissing J, Hilton-Jones D, Buckley J 2012. Physical training for McArdle disease (Review). The Cochrane Library 2012, Issue 3.

Rinne, Riitta 2013. McArdlen tauti. Neuroliitto. Verkkodokumentti. <<https://neuroliitto.fi/tieto-tuki/tietoa-sairauksista/harvinaiset-neurologiset-sairaudet/diagnoosit/mcardlen-tauti/>>. Luettu 20.1.2020.

Sand, Olav, Sjaastad V, Øystein V, Sjaastad, Haug, Egil, Jålie G, Jan 2011. Ihminen – Fysiologia ja anatomia. Helsinki: WSOYpro.

Scalco, Renata Siciliani, Chatfield, Sherryl, Godfrey, Richard, Pattni, Jatin, Ellerton, Charlotte, Beggs, Andrea, Brady, Stefen, Wakelin, Andrew, Holton, Janice L, Quinlivan Ros 2014. From exercise intolerance to functional

improvement: the second wind phenomenon in the identification of McArdle disease. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, vol. 72 no. 7 July 2014.

Tarnopolsky A. Mark 2016. *Metabolic Myopathies*. Minneapolis: American Academy of Neurology 22 (6). 1829-1851.

Terveyskirjasto 2009. Periytyminen peittyvästi. Helsinki: Duodecim. Saatavana sähköisesti osoitteessa: <https://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=ldk00391>.

Työterveyslaitos n.d. Palautuminen on tärkeä osa elämäntapamuutosta. Helsinki: Työterveyslaitos. Saatavana sähköisesti osoitteessa: <<https://www.ttl.fi/kroppa-ja-nuppi-kuntoon/palautuminen-on-tarkea-osa-elamantapamuutosta/>>. Luettu 10.2.2020.

UKK- instituutti 2019. Aikuisten liikkumisen suositus. Tampere: UKK- instituutti. Saatavana sähköisesti osoitteessa: <<https://www.ukkinstituutti.fi/liikkumisensuositus/aikuisten-liikkumisen-suositus>>. Luettu 2.3.2020.

UKK-instituutti 2014. Tietoa terveystoiminnasta. Lepo ja ravitsemus. Tampere: UKK-instituutti. Saatavana sähköisesti osoitteessa: <https://www.ukkinstituutti.fi/tietoa_terveystoiminnasta/liikkumaan/liikuntavammojen-ehkaisy/lepo-ja-ravitsemus>. Luettu 10.2.2020.

Valtion ravitsemusneuvottelukunta 2014. Terveystietä ruoasta – Suomalaiset ravitsemussuositukset 2014. Helsinki: Valtion ravitsemusneuvottelukunta.

Vuori, Ilkka, Taimela, Simo & Kujala, Urho 2005. *Liikuntalääketiede*. 3. uudistettu painos. Helsinki: Duodecim.

Wakelin, Andrew 2016. *101 Tips for a Good Life with McArdle Disease*. Edition 1.1 Association for Glycogen Storage Disease (UK).