



Osaamista
ja oivallusta
tulevaisuuden
tekemiseen

Konsta Hietanen, Valtteri Pohjola

Toimintakyvyn fyysisiä edellytyksiä tukeva liikunta McArdlen tautia sairastavilla

Opas toimintakyvyn ylläpitoon

Metropolia Ammattikorkeakoulu

Fysioterapian tutkinto-ohjelma

Fysioterapia

Opinnäytetyö

1.4.2020

Tekijät Otsikko	Konsta Hietanen, Valtteri Pohjola Toimintakyvyn fyysisiä edellytyksiä tukeva liikunta McArdlen tautia sairastavilla – opas toimintakyvyn ylläpitoon
Sivumäärä Aika	28 1.4.2020
Tutkinto	Fysioterapeutti AMK
Tutkinto-ohjelma	Fysioterapia
Ohjaajat	Anu Valtonen, yliopettaja, Sanna Garam, lehtori.
<p>Metaboliset myopatiat ovat lihassairauksia, jotka johtuvat luustolihasen energiantuotannon häiriöistä. McArdlen tauti (Glycogen storage disease type V) on peittyvästi periytyvä PYGM-geenin mutaatiosta johtuva metabolinen myopatia, jossa myofosforylaasientsyymin puutos aiheuttaa häiriön luustolihasen glykogeeniainevaihduntaan. PYGM-geeniä on havaittu esiintyvän myös keskushermostossa, silmien verkkokalvoilla, munuaisissa ja luustossa. Taudin esiintyvyydeksi on arvioitu 1/100 000, joka tarkoittaisi Suomessa koko väestössä yhteensä noin 50 tapausta. McArdlen taudin oireet puhkeavat suuressa osassa tapauksia jo lapsuusiällä, mutta tauti diagnosoidaan usein vasta aikuisena.</p> <p>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 sairastavien parissa on todettu myös lihas-katoa ja heikkoutta hartiaarenkaan alueella sekä paraspinaalilihaksissa. Kuitenkin varsinkin nuorien McArdlen tautia sairastavien kohdalla vastusharjoittelun 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.</p> <p>Opinnäytetyö sisältää kirjallisen osuuden lisäksi itseharjoitteluoppaan, joka 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 terveystieteellisiä suosituksia sekä lihasvoimaa ylläpitäviä harjoitteita ja integroitu niitä McArdle sairastavien henkilöiden liikunnan intensiteettiin vaikuttavien erityispiirteiden mukaan.</p>	
Avainsanat	itseharjoitteluopas, lihassairaudet, McArdlen tauti, kuntoutus, fysioterapia

Authors Title	Konsta Hietanen, Valtteri Pohjola Exercise for Physical Functioning of McArdle Patients – A Guide for Health Sustenance
Number of Pages Date	28 pages April 2020
Degree	Bachelor of Health Care
Degree Programme	Physiotherapy
Instructors	Anu Valtonen, Principal Lecturer Sanna Garam, Senior Lecturer
<p>Metabolic myopathies are muscle disorders caused by abnormalities of muscle energy metabolism that result in skeletal muscle dysfunction. McArdle disease (Glycogen storage disease type V) is a disorder caused by a mutation in the PYGM - gene that is inherited in an autosomal recessive pattern. The mutation causes metabolic myopathy, where the deficiency of myophosphorylase enzyme causes a dysfunction to the glycogen metabolism of skeletal muscles. The PYGM - gene has also been detected in the central nervous system, retina of the eye, kidneys and bones.</p> <p>The incidence rate of the disease has been estimated to 1/100 000, which would denote to about 50 cases in the total population of Finland. The onset of the disease symptoms occur in childhood, but the disease often remains undiagnosed until adulthood. Since the symptoms of the McArdle disease are associated with exercise intolerance and muscle tissue damage, the affected individuals have been generally advised to avoid resistance training and to participate in only light aerobic exercise. Muscle atrophy and weakness of the shoulder girdle and paraspinal muscles have also been observed with those affected by the disease. However, according to studies, resistance training has been shown to have positive impact on the symptoms deteriorating performance ability in especially adolescent McArdle patients. A well designed training regimen comprising aerobic and resistance training can have a positive effect on the physical performance ability of the person as their strength and aerobic capacity advances. According to studies, exercise can also decrease exercise intolerance and the symptoms related to it.</p> <p>This thesis includes a written report and a guide for exercising, based on the results gathered for the written report on the characteristics of McArdles disease and its impact on performance ability. The target groups for the thesis are the occupational groups working in the field of health and rehabilitation, people who are affected by the McArdles disease and their family members. General exercise recommendations and exercises sustaining muscle strength have been applied and integrated according to the characteristics of McArdle disease that may affect the possible intensity of exercise.</p>	
Keywords	exercise guide, myopathy, McArdle disease, rehabilitation, physiotherapy

Sisällys

1	Johdanto	1
2	Opinnäytetyön tarkoitus, tavoite ja menetelmät	2
3	McArdlen taudin vaikutukset toimintakykyyn	3
4	Lihasten energia-aineenvaihdunta kuormituksen aikana	6
5	Liikunta ja McArdlen tauti	8
5.1	Liikunnan merkitys	8
5.2	“Second-wind” -ilmiö	10
5.3	Liikuntaan valmistautuminen ja siitä palautuminen	11
5.4	Liikunnallista elämäntapaa tukevat muut tekijät	12
6	Itseharjoitteluoppaan tuottaminen	14
7	Pohdinta	16
8	Lähteet	18

Liite 1: ”Toimintakyvyn fyysisiä edellytyksiä tukeva liikunta McArdlen tautia sairastavilla - opas toimintakyvyn ylläpitoon”.

1 Johdanto

McArdlen tauti on periytyvä tauti, jonka esiintyvyys on 1/100 000 asukasta kohti. Tämä merkitsee Suomessa noin 50 tapausta yhteensä koko väestössä (Rinne 2003.) McArdlen tauti eli glykogeenin kertymäsairaus tyyppi V on harvinainen sairaus, joka johtuu myofosforylaasin puutteesta. Fosforylaasi mahdollistaa glykogeenin pilkkoutumisen lihaksessa glukoosiksi. McArdlen taudin oireita ovat heikentynyt rasituksen sieto sekä rasituksen aiheuttamat lihaskivut, -kouristukset, -heikkous ja -jäykkyys (Jokinen 2011: 12). Voimakas fyysinen rasitus voi johtaa tautia sairastavilla laaja-alaiseen kudოსvaurioon ja tätä kautta lihaksen proteiinien kulkeutumiseen munuaisiin, mikä voi vahingoittaa munuaisia pysyvästi. Taudin erityispiirteenä on ”second wind”- ilmiö, jolla tarkoitetaan lihaksen kykyä ottaa käyttöön muita energianlähteitä kuten maksasta lähtöisin olevaa glukoosia noin 7-8 minuuttia matalaintensiteettisen harjoittelun aloittamisen jälkeen (Quinlivan, Vissing, Hilton-Jones, Buckley 2012: 3). McArdlen tauti luokitellaan metaboliseksi myopatiaksi (Berardo, DiMauro & Hirano 2010).

Lihassoimiharjoittelun ja aerobisen liikunnan yhdistelmä on yleisen terveyden ja toimintakyvyn kannalta suositeltavaa. Säännöllinen liikuntarutiini, joka yhdistää kardiorespiratoriseen kuntoon vaikuttavaa kestävyysliikuntaa, vastus- ja liikkuvuusharjoittelua sekä normaalista liikkeestä poikkeavia neuromotorisia harjoitteita, on välttämätön useimpien aikuisten hyvinvoinnille (Garber ym. 2011.) Koska McArdlen taudin oireet liittyvät heikkoon rasituksen sietokykyyn ja lihasvaurioriskeihin, on tautia sairastavia yleisesti ohjattu joko välttämään lihasvoimiharjoittelua tai harrastamaan vain kevyttä aerobista liikuntaa (Pietrusz, Scalco, Quinlivan 2018.) Kuitenkin varsinkin nuorien McArdlen tautia sairastavien kohdalla vastusharjoittelun on havaittu vaikuttavan positiivisesti taudin toimintakykyä heikentäviin vaikutuksiin (Garcia-Benitez, Fleck, Naclerio, Martín & Lucia 2012). Tutkimusten mukaan fyysinen aktiivisuus voi myös vähentää McArdlen taudin aiheuttamaa liikunnallista intoleranssia ja siihen liittyviä oireita (Lucia, Alejandro, Quinlivan, Ros, Wakelin, Andrew, Martín, Miguel, Andreu, Antoni 2013; Quinlivan, Vissing, Hilton-Jones, Buckley 2012).

Tässä opinnäytetyössä kerätään yhteen tutkimustietoa ja ohjeita turvalliseen ja toimintakykyä tukevaan fyysiseen aktiivisuuteen. Opinnäytetyö sisältää raporttiosuuden lisäksi itseharjoitteluoppaan.

2 Opinnäytetyön tarkoitus, tavoite ja menetelmät

Opinnäytetyön tarkoituksena on tuottaa toimintakyvyn fyysisiä edellytyksiä tukeva liikunnallinen itseharjoitteluopas McArdlen tautia sairastaville. Opinnäytetyössä tarkastellaan McArdlen tautiin liittyviä erityispiirteitä, oireita, liikunnan vaikutusta toimintakykyyn sekä itseharjoitteluun sopivia harjoitteita. Opinnäytetyön kohderyhmänä toimivat ensisijaisesti McArdle- lihassairautta sairastavat henkilöt. Opas voi toimia myös terveydenalan ammattilaisten tukena heidän kohdatessaan McArdlea sairastavia henkilöitä tai heidän läheisiään. Oppaan tavoitteena on antaa ideoita turvalliseen, helposti toteutettavaan sekä toimintakyvyn fyysisiä edellytyksiä ylläpitävään ja tukevaan liikuntaan. Opinnäytetyön suunnittelussa ja asiantuntija-apuna on ollut mukana Lihastautiliitto ry.

Itseharjoitteluopas on koostettu kirjallisuuskatsauksen tuloksena saatuihin tietoihin McArdlen lihastaudin erityispiirteistä ja niiden vaikutuksista toimintakykyyn. Oppaassa on sovellettu yleisiä terveystieteiden suosituksia sekä lihasvoimaa ylläpitäviä harjoitteita ja integroitu niitä McArdlea sairastavien henkilöiden liikunnan intensiteettiin vaikuttavien erityispiirteiden mukaan. Oppaan tavoitteena on tuottaa aiheeseen liittyvään tutkimustietoon pohjaten ideoita liikunnan turvalliseen harrastamiseen ja toimintakyvyn fyysisten edellytysten ylläpitämiseen.

Opinnäytetyön raporttiosuuden kirjallisuuskatsauksessa sekä oppaassa käytetty lähdemateriaali on kerätty etsimällä aiheeseen liittyvillä hakusanoilla tietokannoista sekä McArdlen tautia sairastavien omien yhdistysten, että yleisten glykokeenin kertymäsaierausyhdistysten sivuilta. Lähdemateriaalia on haettu PubMed ja PEDro tietokannoista hakusanoilla "mcardle" "glycogen storage disease" "gsd v" sekä "mcardle exercise". Raportin lähdetiedon etsintään on käytetty myös avointa hakua Googlen hakukoneella hakusanoilla "mcardle functioning", "metabolic myopathies" ja "mcardle physiotherapy". Lisäksi lähdemateriaalia saatiin sekä International Association for Glycogen Storage Disease (IAMGSD) että Association for Glycogen Storage Disease (AGSD-UK) -internetsivujen kautta. Lähdetietoa on kerätty myös kotimaisista terveystieteiden- ja ravitsemussuosituksista sekä liikuntafysiologiasta aiheeseen liittyvää liikuntalääketieteen- ja fysiologian kirjallisuutta hyödyntäen. Kirjallisuuskatsauksen raportoinnin perusteella laadittu itseharjoitteluopas pohjautuu samaan lähdetietoon ja hakusanoihin.

3 McArdlen taudin vaikutukset toimintakykyyn

McArdlen tauti (Glycogen Storage Disease V) on metabolisiin myopatioihin lukeutuva sairaus, jossa myofosforylaasi-entsyymin puutos aiheuttaa häiriön yksinomaan luustolihas-ten glykogeeniaineenvaihduntaan (glykogenolyysi). McArdlen tautia sairastavilla PYGM-geenin mutaatiot inaktivoivat myofosforylaasientsyymin, jonka vuoksi lihassolu ei pysty muuntamaan lihaksen varastosokeria, glykogeenia, glukoosiksi (Llavero ym. 2019: 5; Tarnopolsky 2016: 4.) PYGM-geeniä on todettu esiintyvän myös keskushermostossa, immuunijärjestelmässä, munuaisissa, silmien verkkokalvoilla ja luissa, joten fosforylaasientsyymin puutos voi oireilla muuallakin kuin lihaskudoksessa (Llavero ym. 2019: 6.)

Metaboliset myopatiat ovat lihassairauksia, jotka johtuvat luustolihas-solujen energiantuotannon häiriöistä. Suurin osa metabolisista myopatioista on seurausta perinnöllisistä poikkeavuuksista lihassolun energiantuoton mahdollistavan ATP-molekyylin (adenosiini-trifosfaatti) tuotantoon osallistuvissa entsyymeissä (Jokinen, 2011: 11.) McArdlen tauti periytyy autosomissa peittyvästi. Mikäli perheen molemmat vanhemmat ovat saman sairauden geenin kantajia, lapsi voi saada kaksi viallista geeniä, mikä johtaa sairastumiseen (Quinlivan ym. 2012: 1; Terveyskirjasto 2009.) Yhden viallisen geenin kantaminen ei kuitenkaan riitä sairauden puhkeamiseen, joten vanhemmat ovat tyypillisesti oireettomia (Martin, Lucia, Arenas, Andreu 2019: 10). Tauti on luokiteltu harvinaiseksi ja sen esiintyvyydeksi on lähteestä riippuen arvioitu 1/50 000-200 000. Lihastautiliiton arvion mukaan Suomessa tautia esiintyy noin 20 henkilöllä, mutta esiintyvyysherktojen laskun mukaisesti tautia sairastavia voi olla koko väestössä noin 50 tapausta (Jokinen 2011: 13-26; Llavero ym. 2019; Nogales-Gadea ym. 2016: 93; Rinne 2003.)

McArdlen taudissa oireet aiheutuvat fosforylaasientsyymin puutteesta, jonka vuoksi glykogeenin pilkkominen glukoosiksi glykolyysia varten lihassolussa ei onnistu (Quinlivan, Vissing, Hilton-Jones & Buckley 2012: 2). Lihassolun energiantuotanto on rasituksen ensimmäisten minuuttien aikana hyvin riippuvainen anaerobisesti glykogeenistä pilkotusta glukoosi-1-fosfaatista, joten oireet McArdlen taudissa ilmenevät usein nopeasti liian suuren kuormituksen alussa (Burr, Roos, Östör 2008: 640.) McArdlen tautia sairastavilla tyypillisiä rasitukseen liittyviä oireita ovat sydämen rytmihäiriöt, lihaskivut, lihasten väsyminen sekä myoglobi-nuria (kuva 1). Vakavampia oireita, kuten rhabdomyolyyssia ja akuuttia munuaisten vajaatoimintaa voi esiintyä rasituksen jatkuessa liian pitkään oireista huolimatta. Tautia sairastavien kesken oireiden esiintyvyys ja vaikeus vaihtelevat. Syynä voi

olla muiden esiintyvien geenien vaikutus, ruokavalio, yleinen kuntotaso sekä psykologiset tekijät (Quinlivan ym. 2012: 3). McArdlelle ominaista on myös niin kutsuttu "second wind"-ilmiö. Siinä rasituksen ensimmäisten minuuttien aikana ilmenneitä oireita seuraava lyhyt lepo helpottaa kipua ja väsymystä, jonka myötä harjoittelu voi jatkua turvallisesti ja ilman oireita (Quinlivan ym. 2012: 3; Llaverro ym. 2019: 2.). Sairauden varhainen diagnosointi on tärkeää McArdlea sairastavan hoidon kannalta (Nogales-Gadea ym. 2016). Oireet ilmaantuvat lähes aina lapsuusiässä, mutta sairaus diagnosoidaan harvemmin ennen 10-30 ikävuotta (Quinlivan ym. 2012: 1). McArdlen tautia on diagnosoitu myös huomattavasti vanhemmilla, aiemmin täysin oireettomilla ihmisillä oireiden yhtäkkisen puhkeamisen vuoksi (Felice, Schneebaum & Jones 1992.) Lapsuusiässä taudin diagnosointi on haastavampaa, koska liikuntaharjoittelun ja aineenvaihdunnan tyypit poikkeavat aikuisiin verrattuna. "Second wind"-ilmiö on hankalampi havaita lapsille tyypillisissä lyhyissä ja epäsäännöllisissä liikuntasuorituksissa. Koulun väli- ja liikuntatunneilla ilmaantuvan lihaskivun ja kohtuuttoman lihasväsymyksen sekä veren kreatiinikinaasiarvon kohoamisen tulisi herättää epäily taudista nuoruusiässä (Nogales-Gadea ym. 2016.) McArdlen taudin diagnostiikasta on tarkemmin kuvassa 1.

Aineenvaihdunnallisten tekijöiden seurauksena tietyn tyyppisellä fyysisellä ponnistelulla on riskinsä. Anaerobinen liikunta sekä eksentrisen ja isometrisen lihastyö voivat johtaa oireiden syntyyn (Quinlivan ym. 2010: 1187.) Arkielämässä edellä mainitun kaltaisia liikuntasuorituksia voivat olla esimerkiksi portaiden kävely, juoksupyrähdykset sekä painavien tavaroiden nostaminen ja kantaminen (Nogales-Gadea ym. 2016: 95). Huoli taudille ominaisten oireiden puhkeamisesta voi johtaa liikunnan ja liikkumisen välttelyyn. Quinlivanin ym. (2010) katsauksessa McArdlea sairastavista 9-64 vuotiaista tutkittavista (naisia 23, miehiä 22) 71% oli ylipainoisia ja monella esiintyi lihaskatoa ja heikkoutta hartiatienkaan ja paraspinaalilihasten alueella. Passiivinen elämäntapa voi johtaa sydän- ja verenkiertoelimistön kapasiteetin heikentymiseen, joka McArdlen taudissa vaikeuttaa tärkeiden vapaiden rasvahappojen ja glukoosin kulkeutumista verenkierron mukana kohdekudoksiin (Abresh, Han, Carter 2009: 7.) Näin fyysisen ponnistelun ja oireiden välttely laskee toimintakykyä aerobisen kunnan ja harjoittelutoleranssin heikentyessä (Abresh, Han, Carter 2009: 7).

Tautia sairastavat voivat kokea, ettei heidän kokemuksiaan ja oireitaan uskota. Diagnostiikan saaminen voi helpottaa näitä tuntemuksia. Jotkut tautia sairastavat kärsivät masennuksesta taudin parantumattomuuden vuoksi (Birch 2015: 119). Muistiin ja keskittymiseen vaikuttavia kroonista väsymysoireyhtymää muistuttavia oireita on havaittu jopa 40

prosentilla McArdlen tautia sairastavista (Quinlivan ym. 2010). Myös glykogeenifosforylaasin puutteen vaikutusta aivoihin on tutkittu McArdlen tautia sairastavilla. Vuonna 2007 julkaistu Edelstynin ja Quinlivanin tutkimus esitti, että McArdlen tautia sairastavien verbaliikka ja muisti olivat heikompia kuin tautia sairastamattomalla verrokkiryhmällä. Lisää tutkimuksia tarvitaan kuitenkin tuloksien tueksi (Birch: 2015: 121-122.)

McArdlen tauti

Esiintyvyys: Lähteestä riippuen arvioitu 1/50 000–200 000. Suomessa tautia esiintyy noin 20 henkilöllä.

Oireita: sydämen rytmihäiriöt, lihaskivut, lihasväsymys ja krampailu sekä myoglobinuria.

Vakavampia oireita, kuten rabdomyolyyssia ja akuuttia munuaisten vajaatoimintaa voi esiintyä rasituksen jatkuessa liian pitkään oireista huolimatta.

Diagnosointi:

- Kohonneet kreatiinikinaasi- ja virtsahappo-arvot
- Forearm Exercise Test -tuloksissa ammoniakkiarvojen nousu ilman laktaatin nousua
- ”Second wind” -ilmiön toteaminen rasituskokeilla
- Korkeat glykogeeni-arvot, puuttuva fosforylaasi tai fosfofruktokinaasi lihasbiopsiatuloksissa.
- R49X-geenin havaitseminen geneettisen testauksen avulla
- Glykogeenivarastosairauden tai siihen liittyvän myopatian havainnointi uuden sukupolven sekvenssointi (NGS) -tutkimuksen avulla.



Kuva 1 McArdlen taudin esiintyvyys, oireisto ja diagnostiset löydökset. Lähteet: Jokinen 2011: 13-26; Llaveró ym. 2019: 1; Nogales-Gadea ym. 2016: 93; Quinlivan ym. 2012: 3; Tarnopolsky A. Mark 2016.

4 Lihasten energia-aineenvaihdunta kuormituksen aikana

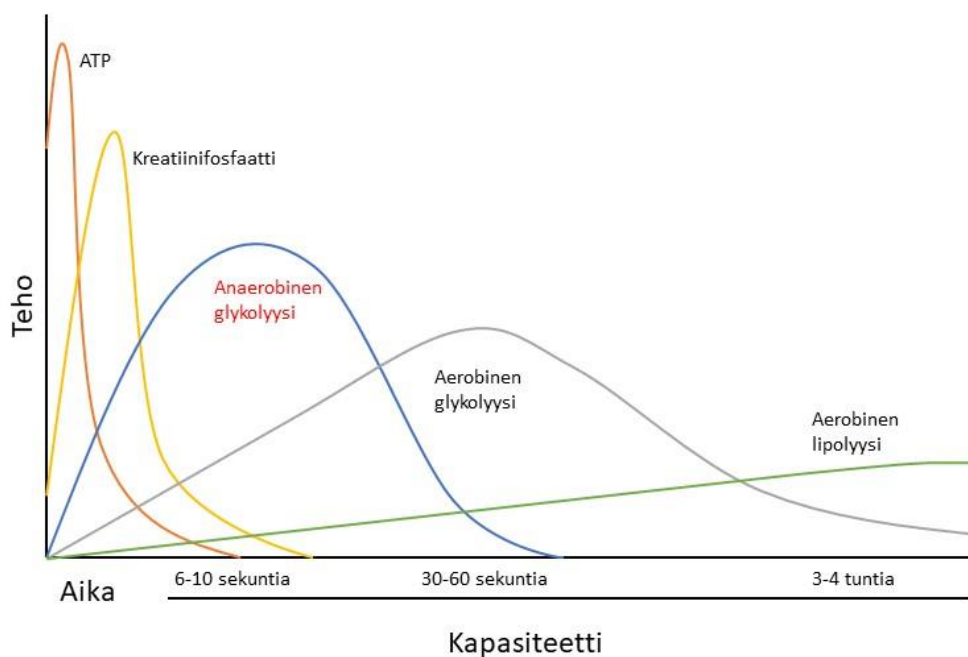
Lihassyyn supistuessa lihaksen sarkomeereissa aktiini- ja myosiinifilamentit liukuvat toistensa lomiin. Myosiinifilamenteissa on aktiiniin kiinnittyneitä väkäsiä, joiden vastavuoroisen taipumisen ja suoristumisen seurauksena aktiinifilamentit liukuvat myosiinifilamenttien väliin, jolloin lihassy supistuu (Sand, Sjaastad, Haug, Bjälle 2011: 238.) Voidakseen suorittaa edellä mainitun aktiinin ja myosiinin välisen liukumisliikkeen lihassolut tarvitsevat energianlähteekseen adenosiinirifosfaattia (ATP). Lihassoluissa itsessään on hyvin vähän valmista adenosiinirifosfaattia, joten sitä täytyy muodostaa jatkuvasti lisää lihaksen eri energia-aineenvaihdunnan keinoja käyttäen (Kuva. 1) (Hargreaves 2000: 225.) Esimerkkinä luustolihas ATP-varastot tyhjenevät jo muutaman sekunnin mittaisessa juoksussa (Kitaoka 2014: 158). Luustolihakset käyttävät pääasiassa kolmea aineenvaihdunnan keinoa tuottaakseen adenosiinirifosfaattia. Nämä ovat oksidatiivinen fosforylaatio, glykolyysi ja adenylaattikinaasi- ja kreatiinikinaasireaktiot. McArdlen tauti vaikuttaa vahvasti ATP:n tuottoon, koska glykogenolyysiä ei pääse tapahtumaan ja lihassolujen mitokondrioissa tapahtuva oksidatiivinen fosforylaatiokin on rajallinen vähentyneen ravintoaineiden käyttömahdollisuuksien vuoksi (Kitaoka 2014: 158.)

Lihaksen ollessa levossa tai pitkäkestoisessa submaksimaalisessa rasituksessa ATP:n tuottamiseen käytetään pääosin rasvoja ja hiilihydraatteja. Verenkierron pysyessä lihaksen energiatarpeen tasolla ATP:ta voidaan tuottaa hapen avulla, jolloin energiantuottoa kutsutaan aerobiseksi (Hargreaves 2000; Sand 2011: 245.) Kohtuukuormitteisessa rasituksessa ATP-tuotannon keskeisimpiä ravintoaineita ovat lihasglykogeeni, glukoosi sekä verenkierron mukana kulkeutuvat vapaat rasvahapot (FFA) (Hargreaves 2000).

Anaerobista aineenvaihduntaa (ilman happea) tapahtuu kuormituksen intensiteetin ollessa suuri ja lyhytkestoinen. Tällöin lisää ATP:ta muodostuu pääosin lihaksen kreatiinifosfaatista (KP) ja glykokeenistä (Hargreaves 2000.) Kreatiinifosfaatin avulla alaktisessa energiantuotossa energiaa pystytään tuottamaan paljon, mutta vain lyhyen aikaa. Toinen tapa tuottaa energiaa melko lyhytkestoisesti ilman happea on anaerobinen glykolyysi, jonka tehohuippu on kuormituksessa noin minuutin kohdalla (Mäennenä ym. 2019: 37-38.) Anaerobinen glykolyysi tapahtuu glykokeenistä pilkotun glukoosi-1-fosfaatin kautta, joten tämä vaihe McArdlea sairastavilla aiheuttaa haasteen (Burr ym. 2008: 640). Lihaksen kreatiinifosfaattivarastot tyhjenevät kovassa lihastyössä normaalisti muutamissa sekunneissa ja lihaksen glykokeenivarastot 1-2 tunnin aikana, jonka jälkeen lihaksen ATP:n tuotanto on jälleen riippuvainen verestä saatavista rasvahapoista ja hapesta.

ATP:n muodostuminen tapahtuu tällöin oksidatiivisessa fosforylaatioissa (Sand 2011: 245; Hargreaves 2000.)

Eri energiantuottotavoissa on huomioitavaa se, että rasituksen aikana ne toimivat päällekkäin. Normaalissa tilanteessa ATP:ta tuotetaan samanaikaisesti kaikista edellä mainituista ravintoaineista, mutta pääasiallinen energiantuottotapa vaihtelee suorituksen keston ja intensiteetin mukaan (Mäennenä ym. 2019: 38). (Kuva 2)



Kuva 2 Energiantuottotavat. Anaerobinen glykolyysi on ongelmana McArdlen tautia sairastavilla. Kuva mukailen lähdettä: <https://mcsportscience.weebly.com/energy-systems.html>

5 Liikunta ja McArdlen tauti

5.1 Liikunnan merkitys

Liikunnalla on lukuisia positiivisia vaikutuksia toimintakykyyn. Liikunta muun muassa ehkäisee, hoitaa ja kuntouttaa monia sairauksia, sekä kohentaa mielialaa, helpottaa stressiä ja vaikuttaa unensaantiin (UKK- insituutti 2019.) Uusimmassa UKK- instituutin terveysliikuntasuosituksessa (2019) kevyttä liikkumista tulisi 18-64- vuotiailla tapahtua viikokotasolla mahdollisimman paljon, reipasta liikkumista 2,5h ja lihaskuntoa- ja tasapainoa kehittävää liikuntaa vähintään 2 kertaa. McArdlen taudin aiheuttama monitahoinen intoleranssi liikuntaan vaikuttaa maltillisessa liikunnassa oksidatiiviseen kapasiteettiin, joka vuorostaan aiheuttaa heikotusta, rytmihäiriöitä sekä hengästymistä. Rasittavampi liikunta, joka yleensä saa aikaan anaerobisen glykogenolyysin, saattaa aiheuttaa lihaskrampeja, rabdomyolyysin ja verivirtsaisuutta. Näiden potentiaalisesti vaarallisten seurausten takia McArdlen tautia sairastavia saatetaan ohjeistaa välttämään liikuntaa. (Haller ym. 2006). Yleisten liikkumattomuuteen liittyvien haittojen lisäksi McArdlen tautia sairastavilla, jotka eivät liiku säännöllisesti, on havaittu kohonneita kreatiinikinaasiarvoja. Inaktiivisuus saattaa myös rajoittaa lihasten kykyä metabolisoida vaihtoehtoisia energianlähteitä niiden yrittäessä sivuuttaa glykogeenimetabolismissa olevaa estoa (Nogales-Gadea ym. 2016.)

Tämä glykogeenimetabolismissa oleva esto tekee vaikeiksi varsinkin sellaiset aktiviteetit, joissa anaerobinen glykolyysi on välttämätöntä ATP:n (adenosiinitrifosfaatti) tuottamiseksi McArdlen tautia sairastavilla. Tällaisia aktiviteetteja ovat isometristä lihastyötä vaativat harjoitteet kuten kantaminen ja roikkuminen, mutta myös korkean intensiteetin dynaamiset harjoitteet kuten portaiden nousu tai juoksupyrähdykset (Lucia ym. 2013.)

Toinen McArdlen taudille ominainen aineenvaihdunnallinen vaikutus on oksidatiivisen fosforylaation heikkous, mikä johtuu normaalisti glykolyysin sivutuotteena syntyvän pyruvaatin olemassaolosta. Tämä vaikuttaa heikentävästi McArdlen tautia sairastavien hapenottokykyyn sekä aiheuttaa suhteettoman sydämen sykkeen nousun liikuntaa aloittaessa. Säännöllisesti harrastettu liikunta, joka kuormittaa lihaksia, voi potentiaalisesti parantaa tautia sairastavilla myös heidän metabolista kapasiteettiaan ja liikunnallista kestävyytään oksidatiivisen fosforylaation kautta (Quinlivan ym. 2012.)

Joillakin (10-37,5 %) McArlden tautia sairastavista on havaittavissa lihasten surkastumista sekä proksimaalista lihasheikkoutta yläraajoissa sekä ylemmässä keskivartalossa 40 ikävuodesta eteenpäin. Vähäisen liikkumisen lisäksi muita mahdollisia syitä tähän on lihasten liiallinen rasittuminen nuoruudessa, mikä vaikuttaa lihasten kykyyn korjata itsensä. Myös glykokeenin kerääntyminen lihakseen sekä rikkoontuneen lihaskudoksen osittainen korjaantuminen rasvalla ovat tutkimusten mukaan voineet olla syynä lihasten surkastumiseen ja lihasheikkouteen (Birch 2015: 105.)

Liikunnallisten interventioiden vaikutuksista sekä taudin kulkuun että potilaiden yleiskuntoon on julkaistu lähivuosina useita tutkimuksia. Vuonna 2007 julkaistiin tutkimus, jossa 9 tutkittavaa (5 naista ja 4 miestä keski-ikältään 36 vuotta) sitoutuivat 8 kuukauden liikuntajaksoon. Lopputulemana tutkittavien huippukuorma (PPO), ventilatorinen kynnys (VT) ja maksimaalinen hapenottokyky nousivat merkittävästi, sekä veren kreatiinikinaasiarvot ennen ja jälkeen harjoittelun laskivat lähtötasoon verrattuna (Mate-Munoz ym. 2007.) Nogales-Gadea ym. (2016) raportoi katsauksessaan aiemmin ilmenneistä aerobisen harjoittelun hyödyistä, joita ovat "second wind" - ilmiön aiempi esiintyminen, liikunnallisen kapasiteetin ja sydämen minuuttitulavuuden kasvu sekä kreatiinikinaasiarvojen lasku. Kitaokan (2014) katsauksessa raportoitiin, että 14 viikon mittaisen kohtuukuormitteisen aerobisen harjoittelujakson lopputulemana McArdelea sairastavien sydämen minuuttitulavuus kasvoi 15 %. Toisessa Kitaokan (2014) raportoimassa tutkimuksessa McArdelea sairastavien PPO kasvoi 25 % ja maksimaalinen hapenottokyky (VO₂peak) 44% 8 kuukauden matalan ja kohtuullisen intensiteetin harjoittelujaksolla. Myös vastusharjoittelulla on Pietruszin ym (2018) tutkimuksessa saatu aikaan positiivisia löydöksiä esimerkiksi voiman kasvun, lihaksen hypertrofian sekä vähentyneiden McArlden tautiin liittyvien oireiden muodossa. Tutkimuksessa raportoitiin kahden miehen (37 ja 47- vuotiaat) vastusharjoitteluohjelmointia ja tuloksia. Vastusharjoittelussa tapahtuva liikkeiden toisto parantaa harjoitteluresistenssiä ja sitä kautta vähentää lihasvaurioita. Vastusharjoittelulla on siis mahdollista myös pienentää lihassoluihin kohdistuvia vaurioita, jolloin riski rhabdomyolysiin ja verivirtsaisuuteen pienenee (Pietrusz ym. 2018).

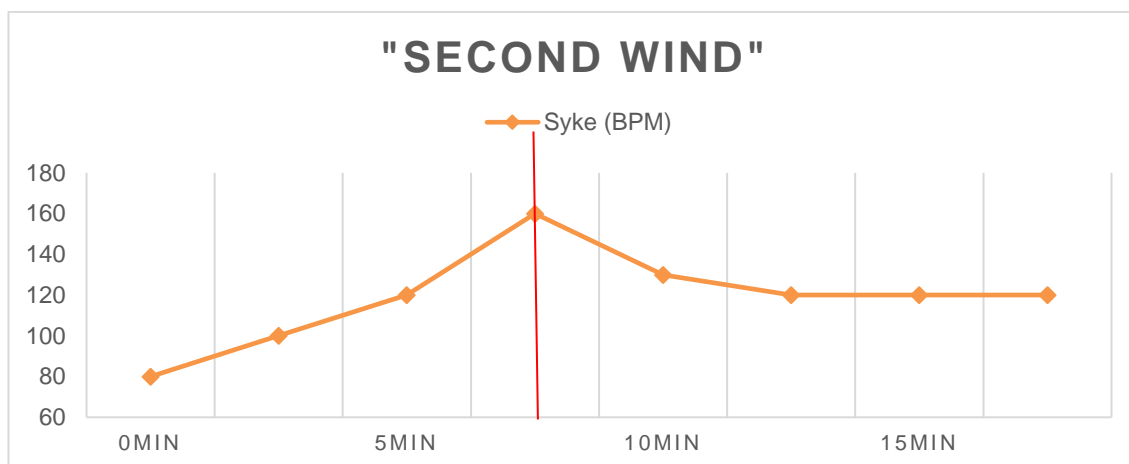
McArlden tautia sairastavien vastusharjoittelua koskevien tutkimusten lisäksi on kuitenkin tärkeää huomioida turvallisuus. Pietrusz ym. (2018) kuvailee turvallisiksi sellaista ohjattua harjoittelua, jossa lyhyet, räjähtävät liikkeet kestävät alle 10 sekuntia ja niitä seuraa 0,5-3 minuutin lepo. Liikunnallinen harjoittelu tulee soveltaa McArlden tautia sairastavan elämään asteittain ja yksilöllisesti. Varsinkin verivirtsaisuuden tarkkailu on tärkeää, sillä sen ilmeneminen kertoo lihaksiston liiallisesta rasituksesta. McArlden tautia

sairastava voi kuitenkin oikealla harjoittelutavalla kehittää itsensä aerobisesti yhtä hyväkuntoiseksi kuin tautia sairastamaton. McArdlea sairastavat myös mukautuvat fysiologisesti liikuntaan samalla tavalla kuin tautia sairastamattomatkin esimerkiksi maksimaalisen hapenottokyvyn osalta jopa kevyen intensiteetin liikunnan jälkeen (Lucia ym. 2013.)

5.2 "Second-wind" -ilmiö

"Second-wind" -ilmiö on McArdlen taudissa esiintyvä erityinen tapahtuma. "Second-wind" -ilmiö on liikunnassa vaihe, jonka aikana kipua esiintyy vähemmän ja liike on tehokkaampaa kuin liikuntaa aloittaessa. Ilmiö esiintyy yleensä 6-8 minuuttia liikunnan aloittamisesta, jolloin liikkuminen yleensä ensin lähtee hidastumaan tai keskeytyy kivun takia ja jatkuu sen jälkeen aiempaa helpompana (Kuva 3). "Second-wind" -ilmiö saattaa kuvastaa energia-aineenvaihdunnan viivettä, joka aiheutuu taudin aiheuttamasta glykolyttisen lihasmetabolismin vajavaisuudesta. "Second-wind" -ilmiön aikana keho alkaa käyttämään energian lähteenä rasva- ja aminohappoja sekä maksasta lähtöisin olevaa glukoosia (Quinlivan ym. 2012). Ilmiö esiintyy kaikilla McArdlen tautia sairastavilla ja sitä voidaan käyttää hyväksi sekä taudin tunnistamiseen johtavassa diagnostisessa tutkimuksessa että sen kliinisessä arvioinnissa (Scalco ym. 2014). Ilmiö on mahdollista saavuttaa helpommin lämmittelemällä matalasykkeisesti 5 – 15 minuutin ajan ennen liikuntasuoritusta (Haller 2000: 923).

McArdlen tautia sairastavalle on tärkeää oppia tunnistamaan "second-wind" -ilmiö. Yksi väline tunnistamiseen on sydämen sykkeen hidastuminen "second-wind" -ilmiön käynnistyessä (Wakelin 2016: 48). McArdlen tautia sairastavalle voidaan myös opettaa ilmiön tunnistamista teettämällä esimerkiksi 12 minuutin kävelytesti kliinisessä ympäristössä. Testin aikana monitoroidaan testattavan sydämen sykettä sekä tarkkaillaan oirekuvaa esimerkiksi Borgin koetun rasituksen ja kivun asteikkoa apuna käyttäen (Scalco ym. 2014).



Kuva 3 "Second-wind" ilmiössä noin 6-8 minuutin kohdalla aerobisen liikunnan aloittamisesta lihassolut saavat verenkierron mukana kulkeutuvia rasvahappoja ja glukoosia energianmuodostamista varten. "Second-wind" -ilmiön tunnusmerkkejä ovat muun muassa sydämen sykkeen hidastuminen ja mahdollisten lihassoi-reiden vähentyminen (Wakelin 2016: 16; Quinlivan ym. 2012.)

5.3 Liikuntaan valmistautuminen ja siitä palautuminen

Liikunnan jälkeiseen kehon stressitilaan ja siitä palautumiseen vaikuttavat muun muassa liikunnan tyyppi, yksilöllinen kuntotaso, ravinto ja nesteytys, ikä, sukupuoli ja perintötekijät. Hyvä palautuminen on hyvin tärkeää kehon mukautumiselle fyysiseen harjoitteluun (Bytomski & Moorman 2010: 403-429.) Suureen osaan edellä mainituista, kuten uneen, ravintoon, aerobiseen kuntoon ja hyvään terveyteen voi yksilö vaikuttaa itse (TTL n.d.)

Elimistön nesteytyksestä huolehdittaessa juomisen on hyvä olla säännöllistä. Valtion ravitsemusneuvottelukunnan juomasuositusten mukaan aikuisen tulisi ruuasta saatavien nesteiden lisäksi juoda päivittäin 1-1,5 litraa nesteitä, josta valtaosa koostuisi vedestä (Valsta ym. 2008: 33-34.) Liikunta lisää nesteen haihtumista kehosta noin 0,5-1 litraa liikuttua tuntia kohden, joten elimistön nestetasapainoon on syytä kiinnittää huomiota liikuntaan ryhdyttäessä ja liikuntasuorituksen aikana (Valtion ravitsemusneuvottelukunta n.d.: 4). Kirkas virtsanväri kertoo nestetasapainon olevan kunnossa. Juomaksi ennen liikuntasuoritusta sopii mikä tahansa tavallinen mehu, juoma tai vesi (Vuori, Taimela & Kujala 2005: 261.) Liikuntasuorituksen aikana alle 45 minuuttia kestävässä suorituksissa pelkkä vesi riittää ylläpitämään nestetasapainoa, mutta pitkäkestoisemmissa ja rankemmissa suorituksissa juomassa olisi hyvä olla hiilihydraatteja ja natriumia. Esimerkiksi tunnin kestävässä suorituksessa juoman glukoosipitoisuuden tulisi olla 6 % ja natriumpitoisuuden 0,5-0,7g litrassa (Vuori, Taimela & Kujala 2005: 262-264.)

Liikuntasuoritusta suunniteltaessa on hyvä ottaa huomioon suorituksen tehon ja keston vaikutus energiantuottotapaan lihassolussa. Teoriassa voimaharjoittelu olisi McArdlea sairastavilla mahdollista pitämällä yksittäisen suorituksen kesto alle 10 sekunnin, koska ensimmäisten 10 sekunnin intensiivisen liikuntasuorituksen aikana vallitseva energiantuottoväylä on ATP-fosfokreatiinisysteemi. Mitä intensiivisempi suoritus on, sitä nopeammin tätä kautta tuotettu energia on kulutettu loppuun. Palautumisaika sarjojen välissä olisi hyvä olla 30 sekunnista 3 minuuttiin, jotta ATP ja kreatiinifosfaatti ovat ehtineet latautua edellisen sarjan jäljiltä (Pietrusz 2018.) Aerobisessa harjoittelussa suorituksen ensimmäisten 6-8 minuutin aikana ilmenevien lihasoireiden pakottaman levähdyksen jälkeen suorituksen jatkaminen helpottuu usein huomattavasti (Scalco ym. 2014). Tämä johtuu "second wind"-ilmiöstä, jossa vaihtoehtoiset ravintoaineet, kuten glukoosi ja vapaat rasvahapot, pääsevät verenkierron mukana tuottamaan energiaa (Quinlivan ym. 2011).

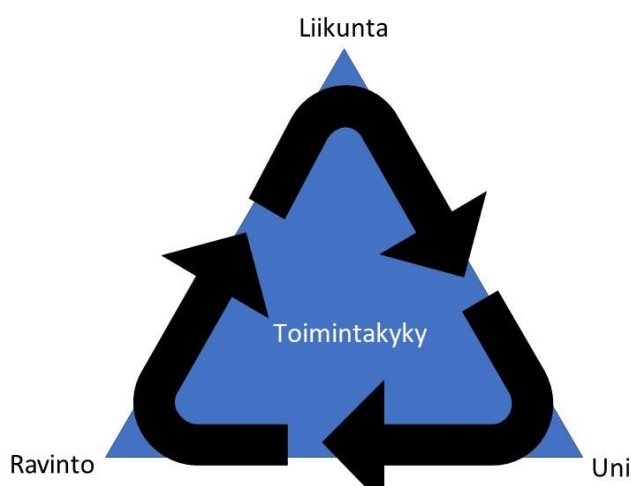
Intensiivistä ja eksentristä lihastyötä sisältävälle liikunnalle ja harjoittelulle on ominaista harjoittelun jälkeinen lihaskipu (Delayed Onset Muscle Soreness). DOMS:ia pidetään lievenä lihasvauriona, jonka syntyyn on havaittu vaikuttavan eksentriinen lihastyö ja totuttomuus liikuntaan (Hotfiel ym. 2018: 244.) DOMS:in laaja oirekirjo pitää sisällään muun muassa lihasvoiman laskua, lihaskipua, jäykkyyttä, turvotusta ja nivelten biomekaniikan muutoksia. DOMS:in ensioireet voivat ilmaantua 6-12 tuntia harjoituksen jälkeen ja saavuttavat huippunsa 48-72 tuntia harjoituksen jälkeen. Kyseessä on paikallinen pieni lihasvaurio, jota seuraa solukuolema ja tulehdusreaktio (Hotfiel ym. 2018:244.) DOMS oireet on hyvä erottaa patologisista McArdlen oireista, jotka ilmaantuvat jo rasituksen aikana ja voivat pitää sisällään vaikean lihaskivun ja krampailun lisäksi myös eteisvärinää, myoglobiinuriaa, kudosturvotusta ja rhabdomyolyyysiä (Quinlivan ym. 2012: 3).

5.4 Liikunnallista elämäntapaa tukevat muut tekijät

McArdlen tautia sairastavien ruokavalion ja makroravinteiden suhdetta on tutkittu yhteydessä toimintakykyyn, mutta tutkijat eivät ole päässeet yhteisymmärrykseen siitä, miten makroravinteet pitäisi tasapainottaa. Ravinnossa pitää kiinnittää huomiota siihen, ettei tautia sairastava saa liikaa kaloreita. Liiallinen kalorimäärä yhdistettynä vähäiseen liikuntaan edistää painonnousua (Birch 2015: 80-82.) Ylipaino vaikeuttaa liikkumista sekä lisää liikkumiseen vaadittavaa työkuormaa lihaksilla, mikä voi aiheuttaa rhabdomyolyyysin riskin (Birch 2015: 52).

Unen merkityksestä ihmisen toimintakykyyn eri elintoimintojen kautta on olemassa useita teorioita liittyen immuuni- ja endokriinijärjestelmien palautumiseen, hermoston ja aineenvaihdunnan palautumiseen sekä kognitiiviseen kehitykseen (Fullagar ym. 2014). Unen suositeltu vuorokausittainen määrä 3-13-vuotiailla lapsilla on yhdeksästä kolmeentoista tuntia, työikäisillä ihmisillä 7-9 tuntia ja 65- vuotta täyttäneillä 7-8 tuntia (Hirshkowitz ym. 2015.) Käänteisesti katsoen liikunnalla voi olla myös positiivisia vaikutuksia unensaantiin ja -laatuun (Kuva 4) (Driver & Taylor 2000.)

Monipuolisella ja säännöllisesti nautitulla ravinnolla on myös suuri merkitys jaksamiselle ja palautumiselle (UKK-instituutti 2014.) Suomalaisten ravitsemussuosituksien mukaan terveyttä edistävän ruokavalion tulisi sisältää runsaasti kasvikunnan tuotteita, kalaa, kasvirasvoja ja öljyjä sekä vähärasvaisia tai rasvattomia maitovalmisteita. Välimerellinen ruokavalio on tieteellisesti tutkittu ja todettu terveyttä edistäväksi (Valtion ravitsemusneuvottelukunta 2014: 11.) McArdlen sairaudessa liikkumattoman elämäntavan mahdollinen seuraus on ylipaino, joten ruokavalion sisältämää energiamäärää on hyvä tarkkailla (Bollig 2019). McArdlen sairauteen ei ole olemassa yhtä toimivaa ruokavaliota, mutta runsaasti hiilihydraatteja sisältävä ruokavalio voi olla parempi vaihtoehto kuin runsaasti proteiinia sisältävä. Juuri ennen liikuntasuoritusta suun kautta nautitun 75g sakkaroosia sisältävän juoman on myös havaittu parantavan liikunnan sietokykyä. Sakkaroosin nauttaminen päivittäin ei kuitenkaan ole kestävä ratkaisu, koska se voi johtaa painonnousuun eikä sovi diabeetikoille (Quinlivan, Martinuzzi & Schoser 2014.)



Kuva 4 Toimintakyvyn fyysisiin edellytyksiin ja aktiivisuuteen keskeisesti vaikuttavia osatekijöitä McArdlea sairastavilla.

6 Itseharjoitteluoppaan tuottaminen

Itseharjoitteluoppaan (Liite 1) aiheen ja suunnittelun lähtökohtana oli kiinnostus lihastautia sairastavan toimintakyvyn fyysisiin rajoitteisiin ja edellytyksiin sekä käytännöllisen opinnäytetyön tekoon. Tarve aineenvaihdunnallista lihastautia käsittelevään opinnäytetyöhön tuli Lihastautiliitolta. Toive oli, että liikunnallisen oppaan lähtökohtana olisi McArdea sairastavien henkilöiden toimintakyvyn fyysisten edellytysten tukeminen sujuvamman arkielämän näkökulmasta. Tämän pohjalta tiedon kerääminen McArden tautiin ja sen vaikutuksiin liittyen toimintakyvyn fyysisiin edellytyksiin aloitettiin. Tämän jälkeen suoritettiin tiedonhaku, työsuunnitelman valmistus ja aloitettiin opinnäytetyön raporttiosuuden suunnitteleminen. Ymmärrystä taudin kanssa elämiseen saatiin Lihastautiliiton välittämän kokemusasiantuntijan kautta. Kokemusasiantuntijan kanssa käyty epävirallinen sähköpostikeskustelu antoi konkreettista ymmärrystä taudin vaikutuksista arkielämään. Myös International Association for Glycogen Storage Disease (IAMGSD) sekä Association for Glycogen Storage Disease (AGSD-UK) internetsivuilta saatava materiaali sekä YouTubeen tuottamat dokumentaariset materiaalit antoivat hyvin kuvaa tautia sairastavien haasteista. Näiden pohjalta fokuoitiin raporttiosuuden lähestymistapa toimintakyvyn fyysisten edellytysten tukemiseen.

Alkuun hahmoteltiin oppaan rakenne sekä tarvittava sisältö raporttiosuuden aikana ker-tyneeseen tietoon pohjautuen. Raporttiosuuden kirjoituksen aikana saatiin arvokasta pa-lautetta Lihastautiliiton kontaktihenkilöltä. Oppaassa fokuoitiin raporttiosuuden tiedon referointiin ja käytännöllisyyteen. Tarkoituksena oli tuottaa tiivis ja opinnäytetyössä käy-tettyjen lähteiden pohjalta monipuolinen tietopaketti tautia sairastavien toimintakyvyn tu-kemiseksi. Suoraan fysioterapian näkökulmasta ei ole aikaisemman tutkimustiedon pe-rusteella tehty interventioita McArden tautia sairastaville, joten oppaassa sovellettiin yleisiä terveysliikuntasuosituksia ja liikunfafysiologiaa taudin erityispiirteet huomioiden. Näiden osatekijöiden perusteella koostettiin esimerkit mahdollisimman moneen eri ympäristöön sovellettavasta itseharjoittelusta. Oppaaseen valittujen liikesuoritusten tavoit-teena oli olla turvallisia, nivelliikkuvuuksia ja lihasvoimaa parantavia liikkeitä, joilla olisi mahdollisimman käytännöllinen ja perusteltu siirtovaikutus arkielämään sekä positiivisia vaikutuksia painonhallintaan. Peruseriaatteina harjoitteiden valinnassa oli liiallisen ek-sentrisen ja isometrisen lihastyön välttäminen, harjoitteiden kohdentuminen sellaisiin li-hasryhmiin, joissa on aikaisemmassa tutkimusnäytössä esiintynyt heikkoutta ja lievää

lihaskatoa tautia sairastavilla sekä toiminnallisten moninivelliikkeiden käyttö, joiden hallinta on arjen sujuvuuden kannalta keskeistä. Toiminnallisuuden näkökulmaa pyrittiin tuomaan oppaaseen siten, että harjoitteita tapahtuu kaikissa kolmessa liiketasossa.

McArdlen taudissa rauhallinen alkulämmittely on tärkeää. ”Second- wind” -ilmiön aikaisemman esiintymisen mahdollistajaksi valittiin lämmittelyliikkeeksi oppaaseen kuntopyöräily matalatehoisesti toteutettuna. Quinlivanin ym. (2010) katsauksessa todettiin monella tautia sairastavalla hartiaarenkaan lihasten, yläraajan proksimaalisten lihasten sekä aksiaalisten- ja paraspinaalilihasten heikkoutta tai lievää lihaskatoa. Näiden lihasten aktivointiin valittiin liikkeiksi maastaveto, nelinkontin liike (bird-dog), soutu liike ja pystypunnerrus. Kyykkyliike valittiin vahvistamaan alaraajojen lihaksia. Polven ojentajalihasten lihaskunnon ylläpitäminen on tärkeää, jotta henkilö suoriutuisi ADL- toiminnoista, kuten seisomaannoususta ja portaiden kävelystä, sekä kaatumisriskin vähentämiseksi varsinkin iäkkäämmillä henkilöillä (Fujita ym. 2016). Keskivartalon lihasten vahvistamiseen valittiin vartalon kierto- ja sivutaivutusliikkeet vastuksen kanssa tehtäväksi. Konradin, Schmitzin ja Dennerin (2001) tutkimuksessa sivutaivutusliike pintaelektrodeilla mitattuna aktivoi samanpuoleisesti eniten ulompaa vinoa vatsalihasta (m. obliquus externus abdominis) ja vartalonkierron rotaatioelementin kautta harjoittelussa toteutuu myös horisontaalitalason liikettä, joka myös aktivoi vinoja vatsalihaksia. Liikeharjoitteiden kuvaukset suoritettiin kuntosaliympäristössä, mutta liikkeiden idea oli soveltua tehtäväksi myös kotona.

Lopuksi sekä raportti sekä liitteeksi valmistunut opas lähetettiin toiselle kommenttikierrokselle. Kumpaakin tuotosta korjattiin sekä muokattiin opinnäytetyötä ohjaavilta opettajilta ja opponenteilta saadun palautteen perusteella. Raporttia sekä itseharjoitteluopasta muokattiin lopuksi myös Lihastautiliiton kontaktihenkilöltä saatujen ehdotusten mukaisesti.

7 Pohdinta

Tämän opinnäytetyön tarkoituksena oli kartoittaa liikunnan mahdollisuuksia McArdlen tautia sairastavien toimintakyvyn ylläpidossa ja kehittämisessä. Aiheeseen liittyvään aikaisempaan tutkimustyöhön perehtyminen muodosti selkeän kuvan niistä haasteista, joita McArdlen tautia sairastavat kohtaavat liikunnan sekä yleisen toimintakyvyn kannalta. Tutkimusten perusteella saatiin selkeä kuva siitä, mitkä asiat ovat tähän mennessä selvinneet taudin vaikutuksista toimintakykyyn sekä liikunnalliseen toleranssiin. Työn toteuttamisessa pyrittiin keräämään yhteen sellainen tutkimustieto, josta on käytännöllistä hyötyä sekä McArdlen tautia sairastaville itselleen sekä heidän lähipiirilleen että heidän kanssaan työskenteleville ammattiryhmille. Tiedonhakuprosessin alussa haettiin sellainen ajankohtainen tutkimustieto, jossa linkittyivät mahdollisimman hyvin itse sairaus ja sen vaikutukset toiminta- ja suorituskykyyn. Itseharjoitteluoppaaseen koottiin liikunnan harrastamisen näkökulmasta olennaista tietoa.

McArdlen taudin ollessa harvinainen lihassairaus, tietoa ja tutkimuksia aiheesta oli saatavilla rajallisesti. Oli kuitenkin ilahduttavaa huomata, kuinka useat tutkimukset olivat kiinnostuneita juuri fyysisen toimintakyvyn edellytysten tukemisesta fyysisen aktiivisuuden ja liikunnan lisäämisellä (Quinlivan ym. 2012; Perez, Foster, Gonzalez-Freire, Arenas & Lucia 2008; Haller ym. 2006; Abresch ym. 2009; Pietrusz ym. 2018.) Tautiin liittyy ajatusmalleja sekä lääketieteen että kuntoutuksen ammattilaisten ja sairastavien itsensä taholta, jotka saattavat vaikuttaa negatiivisesti sairastavien liikunnalliseen toleranssiin. Kuitenkin viimeisen kahdenkymmenen vuoden aikana tehtyjen tutkimusten valossa McArdlen tautia sairastavien mahdollisuudet liikkumiseen, liikkumisen turvallisuus ja ennen kaikkea liikunnan hyödyt taudin oirekuvaan, ovat muutoksessa entisiin ajatusmalleihin nähden (Haller ym. 2006; Ollivier, Hogrel, Gomez-Merino, Romero, Laforet, Eymard, Portero 2005; Quinlivan ym. 2012; Abresch ym. 2009; Garcia-Benitez ym. 2012; Pietrusz ym. 2018; Bollig 2019; Lucia ym. 2013.)

McArdlen lukeutuessa harvinaisiin sairauksiin ja Suomessa esiintyvyyden ollessa noin 20 tapausta, on varmaa, että ammattilaistenkin keskuudessa kyseessä on melko tuntematon terveydentila. Tavoitteena on, että opinnäytetyön kirjallisen osuuden ja oppaan avulla terveydenhuollon ja liikunta-alan ammattilaiset saavat tärkeää perustietoa sairauden erityispiirteistä ja niiden huomioimisesta kuntoutuksessa. Itseharjoitteluopas on tarkemman tutkimustiedon puutteen takia rakennettu soveltaen McArdlen taudin erityispiir-

teitä ja liikuntafysiologiaa, joten se ei itsessään toimi virallisena liikunta- tai hoitosuosituksena. Tarkoituksena on antaa perustietoja ja työkaluja aktiivisen arjen suunnitteluun niin tautia sairastaville, kuin tautia sairastavien kanssa työskenteleville terveydenhuollon ammattilaisille. Koska aikaisemmassa tutkimustiedossa esimerkiksi Ollivier ym. (2004) raportoivat taudin liikunnallisen intoleranssin olevan hyvin yksilöllistä on suositeltavaa, että liikuntainterventioiden suunnittelu tehdään ensisijaisesti yhteistyössä laillistetun terveydenhuollon ammattilaisen kanssa.

Jatkotutkimuksena olisi tarpeen selvittää entistä tarkemmin spesifien harjoitusmuotojen vaikutusta McArdlen tautia sairastavien toimintakyvyn kehittymiseen sekä tautiin liittyvään lihasheikkouteen. Tutkimustieto koskien kestävyys- ja lihaskuntoharjoitteiden intensiteettiä, kestoja ja määrää auttaisi ammattilaisia luomaan tulevaisuudessa toimintakykyä ylläpitäviä liikuntainterventioita tautia sairastavien keskuudessa. Koska McArdlen tauti todetaan useammin vasta aikuisiällä, olisi kiinnostavaa tietää minkälaiset mahdollisuudet ammattimaisesti toteutetuilla interventioilla olisi toimintakyvyn heikkenemisen hidastamiseen ja ehkäisemiseen varhaislapsuudessa todetuissa tapauksissa (Quinlivan ym. 2012). Myös lisätutkimukset erilaisten kuormituksen jälkeisten palautumista edistävien keinojen kuten kuuma – kylmähoitojen ja ravitsemuksen hyödyistä McArdlessa olisivat tärkeitä. Osassa opinnäytetyössä käytetyissä tapaustutkimuksissa on onnistuttu toteuttamaan progressiivinen voimaharjoitteluinterventio, kun taas osassa tutkimuksia taudille ominaiset oireet ovat estäneet liikunnan säännöllisen harrastamisen – liikuntaharjoittelun progressiivisuudesta puhumattakaan. Tämä luo kuvan taudin yksilöllisestä luonteesta, jonka vuoksi jokainen kuntoutusinterventio olisi hyvä toteuttaa tiiviissä yhteistyössä ja seurannassa asiaan perehtyneen terveydenhuollon ammattilaisen kanssa.

8 Lähteet

Abresch, Ted, Han, Jay & Carter, Gregory 2009. Rehabilitation Management of Neuro-muscular 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.

Bytowski, 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'Donnel, 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.

Llavero, Fransisco, 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.

Mäennenä, Jukka, Olli, Juha, Puputti, Jenni, Roininen, Teemu, Haverinen, Marko, Kuuskasjärvi, 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, Stafen, 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/aikuis-ten-liikkumisen-suositus>>. Luettu 2.3.2020.

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

Valtion ravitsemusneuvottelukunta 2014. Terveyttä 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).

Liite 1: Toimintakyvyn fyysisiä edellytyksiä tukeva liikunta McArdlen tautia sairastaville - opas toimintakyvyn ylläpitoon