

<https://helda.helsinki.fi>

Down-aikainen lääkärin vastaanotolla

Arvio, Maria

2022

Arvio , M , Aaltonen , S & Korhonen , P 2022 , ' Down-aikainen lääkärin vastaanotolla ' ,
Duodecim , vol. 138 , no. 6 , pp. 524-528 . <
<https://www.duodecimlehti.fi/xmedia/duo/duo16755.pdf> >

<http://hdl.handle.net/10138/356740>

publishedVersion

Downloaded from Helda, University of Helsinki institutional repository.

This is an electronic reprint of the original article.

This reprint may differ from the original in pagination and typographic detail.

Please cite the original version.

Maria Arvio, Seija Aaltonen ja Päivi Korhonen

Down-aikuinen lääkärin vastaanotolla

Viime vuosikymmenien aikana Down-henkilöiden keskimääräinen elinikä on pidentynyt 60 vuoteen, ja samanaikaisesti laitoskeskeinen kehitysvammaisten erityishuolto on suurelta osin purettu. Down-ai-
kuiset asuvat kotikunnissaan ja asioivat perusterveydenhuollossa. Vaikka Downin oireyhtymä on yleisin kehitysvammaoireyhtymä, aikuisikäisten liitännäissairauksista on edelleen vähän tieteellisestä näyttöä. Varhainen muistisairaus, lihavuus, kilpirauhasen vajaatoiminta, silmätaudit, uniapnea ja epilepsia ovat yleisimmät terveyspulmat. Mahdollisesti alidiagnosoituja ongelmia ovat keliakia, osteoporoosi, instabiili atlantoakiaalinenivel sekä moyamoya-tauti. Eri kehitysvammaoireyhtymiin liittyy niille tyypillisiä terveys-
pulsia, joiden tunnistaminen on tärkeää henkilön hyvinvoinnin kannalta. On ihanteellista, jos kullekin Down-henkilölle voidaan nimetä oma terveyskeskuslääkärin ja terveyden- tai sairaanhoitajan pari, joka tapaa potilaan säännöllisesti vuoden tai kahden välein ja huomioi työssään oireyhtymään liittyvät ter-
veysongelmat.

Downin oireyhtymä on yleisin kromo-
somihäiriö, ja sen pääoire on kehitys-
vammaisuus. Down-henkilöt muodos-
tavat tunnetuimman ja lukumääräisesti suu-
rimman yksittäisen kehitysvammaisryhmän,
joka edustaa kuitenkin vain 10–15 %:a kaikista
kehitysvammaisista. Maassamme syntyy vuo-
sittain noin 70 Down-lastaa. Kelan rekistereiden
mukaan noin 3 000 henkilölle on myönnetty
vammais- tai hoitotuki, työkyvyttömyyseläke
tai molemmat ICD-10-koodin Q90 (Downin
oireyhtymä) perusteella. Down-henkilöiden
todellinen lukumäärä lienee suurempi, koska
etuuksia voidaan hakea myös diagnoosikoo-
deilla F70–F79 (älyllinen kehitysvammai-
suus).

Maamme jaettiin 1960-luvulla ”täyden pal-
velun” erityishuoltopiireihin, jotka vastasivat
pitkälti alueella asuvien kehitysvammaisten ai-
kuisten terveydenhuollosta asumis-, koulutus-
ja päivätoimintapalveluiden ohella. Viime vuo-
sikymmenien aikana Down-henkilöiden keski-
määräinen elinikä on pidentynyt 35 vuodesta
60:een (1). Samanaikaisesti laitoskeskeinen
erityishuolto on suurelta osin purettu. Nykyi-

sin valtaosa aikuisikäisistä Down-henkilöistä
asuu kotikuntiansa palveluasumisyksiköissä, ja
he asioivat terveyskeskuksissa (2).

Kertausta oireyhtymästä

Downin oireyhtymän taustalla on yleisimmin
21-trisomia (95 %). Harvinaisempia geneeti-
tisiä alatyyppejä ovat translokaatiotrisomia
(3 %) ja mosaikismi (2 %). Translokaatiotrisoi-
mian kliininen taudinkuva on yleensä samanlai-
nen kuin 21-trisomian, koska perintökijäai-
nes on yleensä sama. Näiden kahden alatyypin
erottaminen toisistaan kromosomitutkimuksen
avulla on tärkeää, koska translokaatiotrisoi-
miaan liittyy Downin oireyhtymän perinnöllis-
yys. Mosaikismitapauksissa oirekuva on usein
keskimääräistä lievempi.

Down-henkilöiden kehitysvamman aste
vaihtelee lievästä syvään. Parhaimmillaan
Down-nuori saavuttaa 7–9-vuotiaan lapsen
taidot ja valmiudet nuoruusiässä ja mikä vas-
taa keskivaikeaa kehitysvammaa (3). Osa op-
pii lukemaan ja tuntemaan kellon, mutta rahan
arvon ymmärtäminen lienee kaikille ylivoi-

maista. Noin 7–10 % Down-henkilöistä täyttää eriasteisen autismikirjon häiriön diagnostiset kriteerit.

Uusi hoito- ja seurantaohje tarpeen

Tämän artikkelin tavoitteena on esittää suomalaisiin käytäntöihin soveltuva hoito- ja seurantaohje sekä korvata vanhentuneena vuonna 2017 poistettu, Duodecimin vuonna 2004 julkaisema Downin oireyhtymän Käypä hoito-suositus. Keskitymme kahteen tuoreeseen katsausartikkeliin. Toisessa kartoitettiin 55 tieteellistä artikkelia, joissa paneuduttiin Downin oireyhtymän liitännäissairauksiin ja -oireisiin (4). Toisessa julkaistiin tuore yhdysvaltalainen seurantasuositus, jota varten kirjoittajat arvioivat yhteensä 11 295 tieteellistä artikkelia (5). On huomioitava, että Down-aikuisten liitännäissairauksien hoidosta ja seurannasta on edelleen melko vähän tieteellisesti osoitettua näyttöä.

Yleisimmät liitännäissairaudet ja niiden seurantasuositukset

Downin oireyhtymään liittyy alttius lukuisiin liitännäissairauksiin (4). Synnynnäiset rakenteelliset sydänviat ovat lasten merkittävien terveysongelma, ja ne korjataan nykyisin leikkaushoidon avulla. Muut yleiset, kirurgista hoitoa vaativat synnynnäiset epämuodostumat ovat pohjukaissuoliumpeuma (duodenaaliatresia), Hirschsprungin tauti (synnynnäinen megakoolon) ja trakeoesofageaalinen atresia.

Varhainen Alzheimerin tauti on merkittävin ja yleisin Down-aikuisten terveyspulma (6–9). Oireseulontaa varten on maassamme käytössä MUISTIKKA-seurantaväline. Sen avulla kartoitetaan kognitiota, muistia ja toiminnanohjausta; käytöstä ja persoonallisuutta; kommunikaatiotaitoja; adaptiivisia taitoja; liikunnallisia taitoja sekä mahdollista aiemmin hallittujen taitojen heikentymistä (10). Muita yleisiä terveysongelmia ovat lihavuus, kilpirauhasen vajaatoiminta, silmätaudit, uniapnea ja epilepsia (4).

TAULUKKON on koottu yleisimmät Down-aikuisten liitännäissairaudet sekä niiden ja yleisimpiin kansantauteihin (diabetes, mielenter-

veyshäiriöt, syöpä- ja valtimosairaudet) liittyvät seurantaohjeet.

Mahdollisesti alidiagnosoidut liitännäissairaudet

Kirjallisuuden mukaan keliakian esiintyvyys Down-henkilöillä on noin 5–10 % eli moninkertainen valtaväestöön verrattuna (11–13). Sen diagnosointi voi olla vaikeaa, sillä oireet ja löydökset ovat usein hankalia havaita. Down-henkilöillä esiintyy usein ummetusta, löysiä ulosteita ja vatsakouristuksia ilman spesifistä diagnoosia. Tämän vuoksi vatsaoireita tulisi arvioida säännöllisesti ja harkita lisätutkimuksia, jos oirekuva muuttuu. Diagnosointia vaikeuttaa se, että tavanomaiset keliakiavasta-ainemäärittelykset eivät ehkä ole Down-henkilöiden osalta luotettavia ja mahalaukun tähytys täytyy tehdä sedaation avulla.

Down-henkilöillä yleiset kilpirauhasen vajaatoiminta ja keliakia sekä kuukautisten lopettamiseen usein käytetty keltarauhashormonihoito ja mahdollinen D-vitamiinin puute altistavat osteoporoosille (14). Luunmurtumien yhteydessä kannattaa määrittää luuntiheys ja sulkea pois edellä mainitut riskitekijät. Down-henkilöiden osteoporoosilääkityksestä ei ole tutkimustietoa, ja tarvittaessa kannattaa konsultoida endokrinologia.

Down-henkilöistä 6–27 %:lla on instabiili atlantoakiaalinenivel (kannattaja-kiertonikamainen) (15,16). Terveystarkastuksen yhteydessä tulisi kiinnittää huomiota kaularangan toimivuuteen. Jos potilaalla on motorisia oireita ja niskakipua, kannattaa kuvata kaularanka selkäydinvammariskin takia ja tehdä neurokirurgin kuvakonsultaatio. Erityistä huomiota tulee kiinnittää aktiiviurheilua harrastavien Down-henkilöiden tukirakenteeseen, heidän osaltaan kuvantamiskynnys on matalampi.

Aivovaltimosairaus moyamoya on Down-henkilöillä 26 kertaa yleisempi verrattuna valtaväestöön (17). Down-henkilöille ei järjestelmällisesti tehdä pään magneettikuvauksia ja -angiografioita, ja valtaosa tapauksista jäänee diagnosoimatta. Moyamoya-tautiin ei ole parantavaa hoitoa, joten kuvantaminen ei ole mielekäästä, kun anestesia- ja analgesiatarve otetaan huomioon.

TAULUKKO. Aikuisikäisen Down-henkilön terveyden seurannassa huomioitavat asiat.

Liitännäissairaus tai -oire	Lisätietoa Down-henkilön ongelmista	Seurantasuositus tai kannanotto
Diabetes	Lihavuuden yleisyys puoltaa seulonnan aloittamista aiemmin kuin muussa väestössä	Seulonta 30. ikävuodesta alkaen (fP-Gluk tai B-HbA _{1c} kolmen vuoden välein), 21. ikävuodesta 2–3 vuoden välein, jos painoindeksi ≥ 30 kg/m ² Diabeteksen hoito Käypä hoito -suositusten mukaisesti
Epilepsia	Sekä paikallisalkuisena että suoraan yleistyvä epilepsiana Muistisairauteen liittyvä myokloninen epilepsia on aikuisten yleisin epilepsia-oireyhtymä (toistuvat lihasnykäykset heräämis- tai nukahtamisvaiheessa)	Läheisten kannattaa videoida kohtauksellisia oireita ja kirjata kohtauskuvauksia Neurologian erikoislääkäri vastaa jatkotutkimuksista ja diagnosoinnista
Hematologinen ja onkologinen sairaus	Leukemia on lasten yleisin pahanlaatuinen sairaus, sen yleisyydestä aikuisilla ei ole tutkimusraportteja Kiinteät kasvaimet ovat kivessyöpää lukuun ottamatta harvinaisempia kuin valtaväestössä	Verenkuvaa 1–2 vuoden välein Jos yleisoireita ja poikkeava verenkuvaa, päivystykselliset jatkotutkimukset ESH:ssa tarpeen
Kilpirauhasen vajaatoiminta	Esiintyvyyttä 50 % suurempi kuin väestössä keskimäärin Painon lisääntyminen ja ummetus ovat muutenkin yleisiä, joidenkin oireiden kuten kylmänsiedon heikkenemisen ja heikkouden tunteen tunnistaminen voi olla vaikeaa	Seulonta 21. ikävuodesta alkaen (P-TSH 1–2 vuoden välein) Tyroksiinihoito kuten muillekin aikuisille Hoito saattaa parantaa kognitiota ja edesauttaa painonhallintaa
Lihavuus	Useita lihavuudelle altistavia tekijöitä kuten uniapneaa, kilpirauhasen vajaatoimintaa, liikunnan puutetta sekä heikkoa ruokahalua hallintaa	Painoindeksin määrittäminen tai vyötärönympäryksen mittaaminen vuosittain Ravitsemus- ja liikuntasuositukset samat kuin valtaväestöllä
Mielenterveys	Verrattuna muuhun kehitysvammaiseen väestöön mielenterveyspulmat harvinaisia, nuorilla aikuisilla masennus yleisin Alkavaan Alzheimerin tautiin voi liittyä masennusta Harvinaisen disintegratiivisen kehityshäiriön mahdollinen riskitekijä	Epäilyn herätessä mielenterveyden häiriöiden, kehitysvammaisuuteen liittyvien erityiskysymysten sekä yleisimmät käytösmallit tuntevan asian-tuntijan konsultaatio tarpeen Itsenäisen tai mahdollisesti alkavaan Alzheimerin tautiin liittyvän lievän masennuksen hoito voidaan aloittaa terveyskeskuksessa alussa viikoittain seuraten Kehitysvammapsykiatrisia palveluja: moniammatilliset osaamiskeskukset, yksittäisten kuntien kehitysvammaneuvoilat ja psykiatrinen ESH Palvelut on järjestetty eri tavoin eri puolilla maata, ja aukkoja löytyy
Muistisairaus	Muistisairaus on harvinainen alle 40-vuotiailla Valtaosa yli 60-vuotiaista sairastaa Alzheimerin tautia	Yli 40-vuotiaiden mahdollisia oireita kartoitetaan vuosittain MUISTIKKA-seurantavälineellä Epäilyn herätessä potilas tulee ohjata muistisairauksiin perehtyneen lääkärin (kehitysvammalääkärin, geriatrin, neurologin, kokeneen yleislääkärin) vastaanotolle Pään kuvantaminen on avuksi mutta ei välttämätöntä, jos potilas tarvitsee nukuksen Alzheimerin taudin lääkkeitä kannattaa kokeilla, varsinkin jos potilas kärsii oireistaan
Silmätaudit	Likinäköisyys, hajataittoisuus, kaihi, luomituhehdus, luomirakkulat ja sarveiskalvovon liittyvät terveyspulmat yleisimmät	Näkö- ja silmäterveys arvioidaan vuosittaisen terveystarkastusten yhteydessä Tarvittaessa ohjaus silmälääkärin jatkotutkimuksiin
Sydän- ja verisuonitaudit	Valtimotautiriski vastaava kuin valtaväestössä	Valtimotautien kokonaisriski ja ehkäisevän lääkityksen tarve arvioidaan väestötason suositusten mukaisesti Kardiologi määrittelee synnynnäisen sydämvian seurantaraportin
Uniapnea	Hengitystiet ovat rakenteeltaan ahtaavat ja altistavat uniapnealle	Asumisyksiköissä ja kodeissa tulee havainnoida mahdollisia unenaikaisia hengityskatkoksia Unihäiriön mahdollisuus arvioidaan vuosittaisen terveystarkastusten yhteydessä, ja tarvittaessa potilas ohjataan jatkotutkimuksiin ESH:oon CPAP-hoidosta hyviä kokemuksia

B-HbA_{1c} = veren glykohemoglobiiniipitoisuus, CPAP = ylipainehengityshoito, ESH = erikoissairaanhoido, fP-Gluk = plasman glukoosipitoisuuden paastoarvo, P-TSH = plasman tyreotropiiniipitoisuus

Omat tästä ongelmasta kärsineet potilaamme ovat sairastaneet aivoverenkiertohäiriöitä ja menehtyneet nuorina.

Miten parantaa Down-aikuisten terveyspalveluja?

Valtaosa kehitysvamma-alan tieteellisistä tutkimuksista kohdistuu lapsiin ja nuoriin, vaikka neljä viidestä kehitysvammaisesta henkilöstä on aikuisikäisiä. Tämä pätee myös jo 1800-luvulla kuvattuun Downin oireyhtymään, jota lienee tutkittu enemmän kuin muita kehitysvammaoireyhtymiä yhteensä.

Yleisesti ottaen Down-henkilöiden terveyspulmia hoidetaan samojen periaatteiden mukaisesti kuin valtaväestön ongelmia. Pulmana kehitysvammaisten potilaiden osalta on, etteivät he useinkaan kykene kuvaamaan oireitaan ja tuntemuksiaan ja ongelmat ilmenevät käytöksen muutoksena, kuten levottomuutena ja aggressiivisuutena. Yleinen havainto kehitysvammalääkärin vastaanotolla onkin, että kun lääkäri kysyy potilaalta, mitä kuuluu, niin potilas vastaa ”HYVÄÄ!”. Tämän vuoksi on välttämätöntä, että mukana on saattaja, joka tuntee potilaan ja hänen terveyshistoriaansa. Lisäksi on tärkeää, että lääkäri pyrkii rakentamaan luottamussuhteen potilaan kanssa. Joskus on mielekäästä pyytää saattajaa poistumaan tutkimus- huoneesta vähäksi aikaa sekä keskustella ja suorittaa statustutkimus potilaan kanssa kahden.

Down-henkilön hyvinvoinnin kannalta olisi hyvä, että hänellä olisi oma terveyskeskuslääkärin ja terveyden- tai sairaanhoitajan pari, joka tapaisi häntä säännöllisesti 1–2 vuoden välein sekä tunnistaisi ja huomioisi työssään oireyhtymään liittyvät terveysongelmat.

Lopuksi

Suomessa julkinen palvelujärjestelmä elää muros-vaihetta. Lääkäreiden, joilla on kehitysvammalääketieteen erityispätevyys, palveluita on tarjolla alan tuki- ja osaamiskeskuksissa, esimerkiksi Varsinais-Suomessa Kehitysvamma-alan tuki- ja osaamiskeskuksessa (KTO), Pohjois-Pohjanmaalla Vaativien erityispalveluiden osaamiskeskuksessa (OYS Konsti) ja Pirkanmaalla

Ydinasiat

- ▶ Downin oireyhtymään liittyy runsaasti liitännäissairauksia, joita voidaan hoitaa.
- ▶ Kehitysvammainen potilas ei useinkaan kykene kuvaamaan vaivojaan ja tuntemuksiaan sanallisesti, joten läheisten merkitys on suuri.
- ▶ Kehitysvammalääketieteen palveluita on tarjolla vähän.
- ▶ Olisi ihanteellista, että perusterveydenhuollossa kehitysvammaisten aikuisten palvelut keskitettäisiin samalle lääkärihoitajaparille, joka kiertäisi alueen palveluasumisyksiköissä ja huomioisi työssään Downin oireyhtymään liittyvät terveysongelmat.

Taysin Pitkänienemen kehitysvammahuollon yksiköissä. Eri puolilla maatamme palvelut on järjestetty eri tavoin. Kriisitilanteissa joudutaan usein hakemaan apua oman toimialueen ulkopuolelta, mikä ei ole optimaalista. On tärkeää, että tulevilla hyvinvointialueilla osittain jo keskittynyt kehitysvammalääketieteen osaaminen säilyisi ja edelleen vahvistuisi alansa osaajaksi. ■

MARIA ARVIO, LKT, kehitysvammalääketieteen emeritaprofessori, lastenneurologian erikoislääkäri
Päijät-Hämeen hyvinvointikuntayhtymä, Lahti
PEDEGO, Oulun yliopisto

SEIJA AALTONEN, LT, johtaja-ylilääkäri, psykiatrian erikoislääkäri
KTO – kehitysvamma-alan tuki- ja osaamiskeskus, Paimio

PÄIVI KORHONEN, LT, yleislääketieteen professori, yleislääketieteen ja sisätautien erikoislääkäri
Turun yliopisto
Varsinais-Suomen sairaanhoitopiiri

SIDONNAISUUDET

Maria Arvio: Luottamustoimet (Suomen Aivosäätiö, hallituksen jäsen; Valtakunnallinen lasten ja nuorten kuntoutus ry, hallituksen jäsen; Suomen Akatemian Terva-hanke, johtoryhmän jäsen; Suomen Kehitysvammalääkärit ry, varapuheenjohtaja), luentopalkkio (Newesko Oy)

Seija Aaltonen: Luottamustoimet (Kehitysvammaliitto, hallituksen varapuheenjohtaja; Vapi, hallituksen jäsen; Suomen Kehitysvammalääkärit ry, hallituksen puheenjohtaja)

Päivi Korhonen: Luentopalkkio/asiantuntijapalkkio (Kustannus Oy Duodecim, Orion Oy), luottamustoimet (Suomen Verenpaine yhdistys, hallituksen jäsen; Suomen Lääketieteen Säätiö, stipendivaliokunta; Satakunnan Sydänpiiri, lääketieteellisen asiantuntijajaksen puheenjohtaja)

VASTUUTOIMITTAJA

Perttu J. Lindsberg

KIRJALLISUUTTA

1. Gensous N, Franceschi C, Salvioli S, ym. Down syndrome, ageing and epigenetics. *Subcell Biochem* 2019;91:161–93.
2. Arvio M, Ajasto M, Koskinen J, ym. Ikääntyvä Down-henkilö saa hyvää hoitoa kotikunnassaan. *Suom Lääkäril* 2013;15:1108–12.
3. Grieco J, Pulsifer M, Seligsohn K, ym. Down syndrome: Cognitive and behavioral functioning across the lifespan. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2015;169:135–49.
4. Bull MJN. Down syndrome. *Engl J Med* 2020;11:2344–52.
5. Tsou AY, Bulova P, Capone G, ym. Medical care of adults with Down syndrome: a clinical guideline. *JAMA* 2020;20:1543–56.
6. Sheehan R, Sinai A, Bass N. Dementia diagnostic criteria in Down syndrome. *Int J of Geriatr Psych* 2015;15:857–63.
7. Arvio M, Luostarinen L. Down syndrome in adults: a 27-year follow-up of adaptive skills. *Clin Genet* 2016; 90:456–60.
8. Arvio M, Bjelogric-Laakso N. Down syndrome - onset age of dementia. *J Alzheimers Dis Parkinsonism*, julkaistu verkossa 29.5.2017. DOI: 10.4172/2161-0460.1000329.
9. Sauna-Aho O, Bjelogric-Laakso N, Siren A, ym. Signs indicating dementia in Down, Williams and fragile X syndromes. *Mol Genet Genomic Med* 2018;6:855–60.
10. https://asiakas.kotisivukone.com/files/muistikka/files/muistikka.fi.kotisivukone.com/MSV_opasvihko.pdf
11. Szaflarska-Popławska A, Soroczyńska-Wrzyszcz A, Barg E, ym. Assessment of coeliac disease prevalence in patients with Down syndrome in Poland - a multi-centre study. *Prz Gastroenterol* 2016;11:41–6.
12. Whooten R, Schmitt J, Schwartz A. Endocrine manifestations of Down syndrome. *Curr Opin Endocrinol Diabetes* 2018;25:61–6.
13. Real de Asua D, Quero M, Moldenhauer F, ym. Clinical profile and main comorbidities of Spanish adults with Down syndrome. *Eur J Intern Med* 2015;26:385–91.
14. García-Hoyos M, Riancho JA, Valero C. Bone health in Down syndrome. *Med Clin (Barc)* 2017;149:78–82.
15. Spina A, Rocca A, Boari N, ym. Atlantoaxial instability management in Down syndrome. *Neurosurg Sci* 2020;64:220–1.
16. El-Khoury M, Mourão MA, Toba A, ym. Prevalence of atlanto-occipital and atlantoaxial instability in adults with Down syndrome. *World Neurosurg* 2014; 82:215–8.
17. Kumar P, Panigrahi I, Sankhyan N, ym. Down syndrome with moyamoya disease: a case series. *Pediatr Neurosci* 2018;13:201–4.