



KTO kehitysvamma-alan
tuki- ja osaamiskeskus
VARSINAIS-SUOMEN ERITYISHUOLTOPIIRI

Ikääntyminen ja kehitysvammaisuus

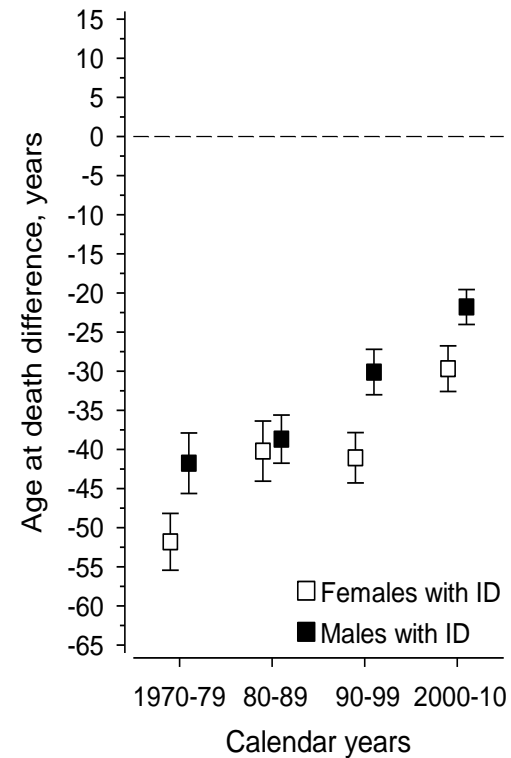
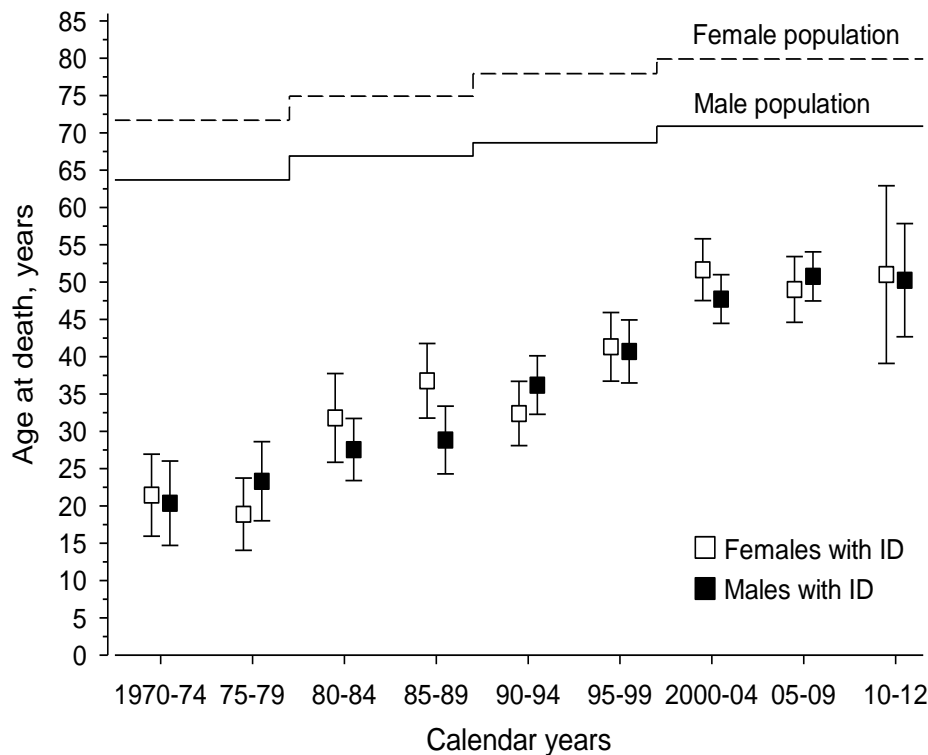
Oili Sauna-aho

FT, PsL, Neuropsykologian erikoispsykologi





Myös kehitysvammainen henkilö ikääntyy



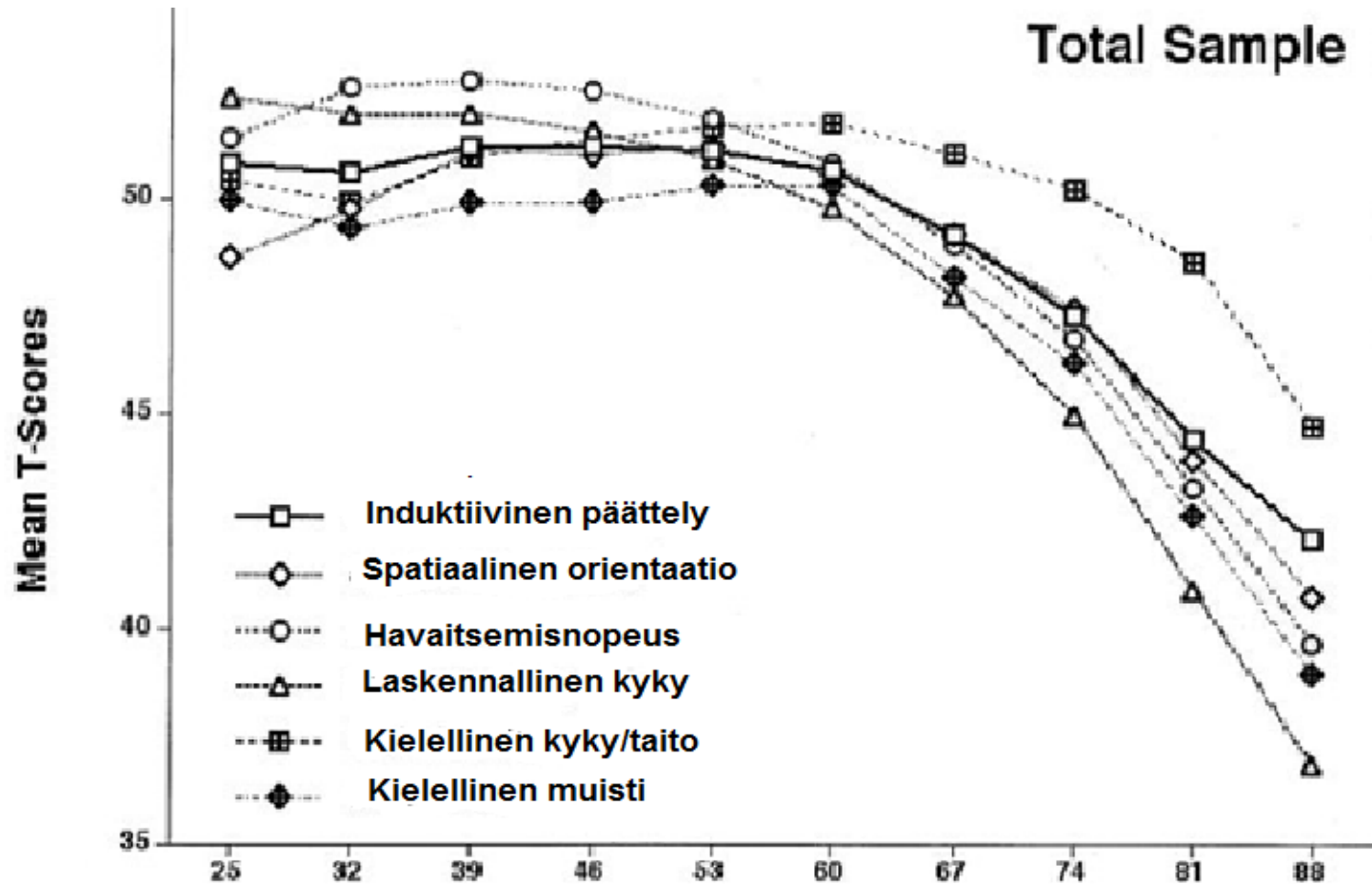
Kehitysvammaisten henkilöiden kuoliniän vertailu väestön kuolinikään (Arvio ym. JARID 2016)



Ikääntymisen vaikutukset yleisesti kognitiivisiin toimintoihin

- Yleisesti kognitiivisten toimintojen muutokset tapahtuvat hitaasti ikääntymisen myötä eivätkä vaikuta juurikaan normaalielämään
- Ikääntymisen myötä aivojen normaalit muutokset heikentävät aivojen ”mekaniikkaa” aivojen käytön säilyessä paremmin
- Normaalissa ikääntymisessä heikkeneminen näkyy ensisijaisesti suunnittelun, toteutuksen, mieleen painamisen tai käsitteellistämiskyvyn tasolla, jotka on liitetään ns. etuotsalohkon toimintoihin (mm. toiminnanohjaus)





Kognitiiviset muutokset pitkäikäistutkimusten mukaan (Schaei ym. 2005) (suomennos OS)



Ikääntymisen vaikutukset kehitysvammaisen kognitiivisiin toimintoihin?

- Tutkimuksia on tehty erittäin vähän kehitysvammaisten henkilöiden kognition kehityksestä ikääntymisen myötä
- Ns. joustavat toiminnot näyttäisivät säilyvän paremmin kuin valtaväestöllä ja toisaalta kiteytyneissä toiminnoissa tapahtuisi keskimääräistä nopeampaa heikkenemistä
- Näissä tutkimuksissa vanhimmat tutkittavat ovat pääsääntöisesti olleet alle 50-vuotiaita
- Kognitiivinen kehityskulku ei ole kaikille kehitysvammaisilla sama – tarvitaan diagnoosipohjaista tietoa kognition kehityskulusta





Ikääntymisen vaikutukset - muistisairaudet

- Downin oireyhtymään on jo pitkään ollut tiedossa lisääntynyt riski varhain alkavaan Alzheimerin tautiin
- Mikäli kehitysvammaisuuden syy on tuntematon, dementia-riski näyttäisi olevan pienempi (esim. Strydom ym. 2010)
- Muista kuin Downin oireyhtymistä ei ole ollut muistisairauksien esiintyvyydestä tutkimuksia





”Ikääntyminen ja kehitysvammaoireyhtymät” - tutkimushanke

- Seurattu noin 20 vuoden ajan kognitiivisia ja terveydentilan muutoksia Williamsin (WS), fragile X (FXS) ja Downin (DS) oireyhtymässä, joissa kehitysvammaisuuden syy on geneettinen Päijät- ja Kanta-Hämeen, Pirkanmaan ja osin myös Pohjois-Pohjanmaan ja Varsinais-Suomen alueilla
- Tieto koottiin kaikista silloin aikuisikäisistä tiedossa olleista henkilöistä (18- tai sitä vanhemmat), käytössä oli älykkyyss- ja neuropsykologisia testejä, Portaatt-arviointi, dementia-kysely sekä läheisten haastattelu henkilön yleisestä toimintakyvystä



Williamsin oireyhtymä

- Williamsin oireyhtymä johtuu kromosomi 7 pitkän haaran mikroteleetiosta, ja sen esiintyvyys on noin 1:7500 - 1:20 000
- WS –henkilöillä tyypilliset kasvopiirteet ja hypotoninen olemus, ovat yleensä sosiaalisesti aktiivisia ja kielellinen ilmaisu on vahvempaa kuin näönvaraiset toiminnot
- yleensä lievä/keskivaikea älyllinen kehitysvamma nuoruusiässä

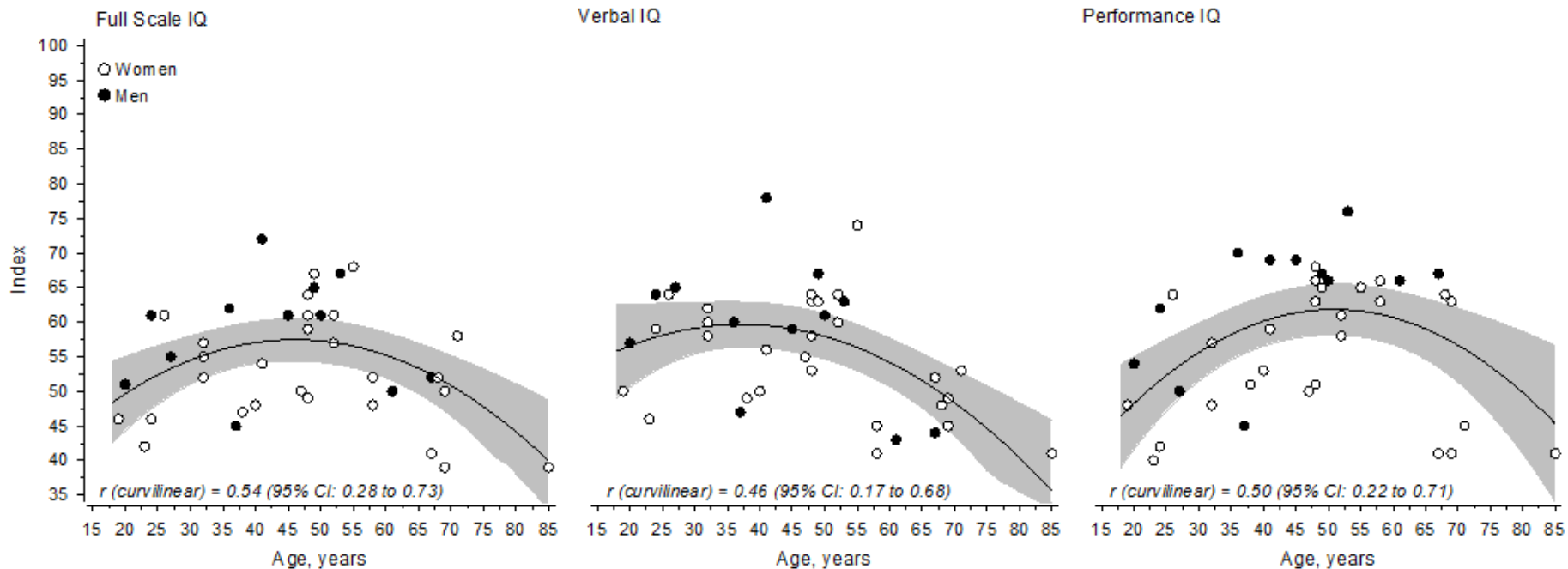


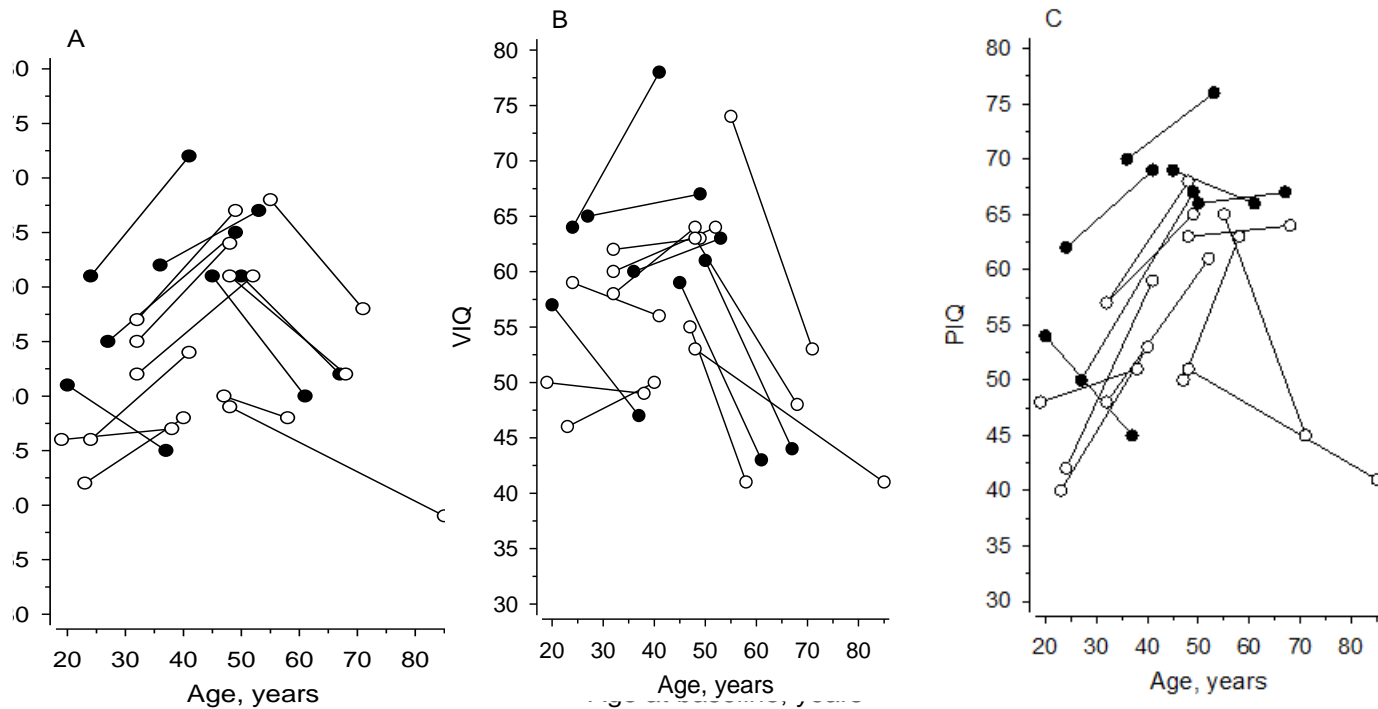


Williamsin oireyhtymä

- WS-henkilöiden kognitiivisesta kehityksestä 50 ikävuoden jälkeen ei löydy seurantatutkimuksia
- Aiempien tutkimusten perusteella aikuisiässä kognitiivinen suoriutuminen säilyy kuta kuinkin ennallaan
- Seurantutkimuksessamme oli mukana 27 henkilöä, joista 7 naista kuoli seuranta-aikana, loppuvaiheessa iät vaihteli 37-85 vuoden välillä (naisia 11, miehiä 7) ja seuranta-aika oli noin 20 vuotta
- Kolmella diagnosoitiin aivojen verenkiertohäiriöstä johtuva muistisairaus

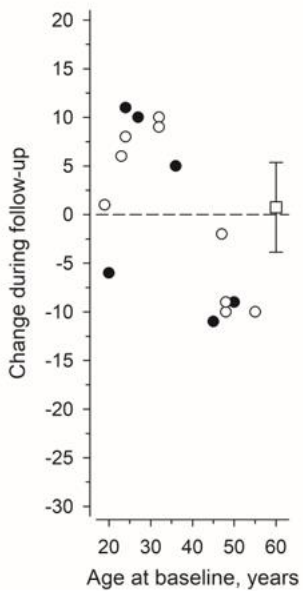
Kognitiiviset muutokset WS-henkilöillä 20 vuoden seurannassa (Sauna-aho et al. 2019)



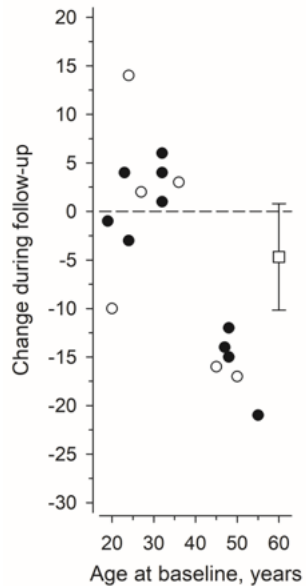


FSIQ, VIQ ja PIQ WS-henkilöillä alku- ja loppumittauksissa henkilön kronologisen iän mukaan (mustat ympyrät miehiä, valkoiset naisia) (Sauna-aho et al. 2019)

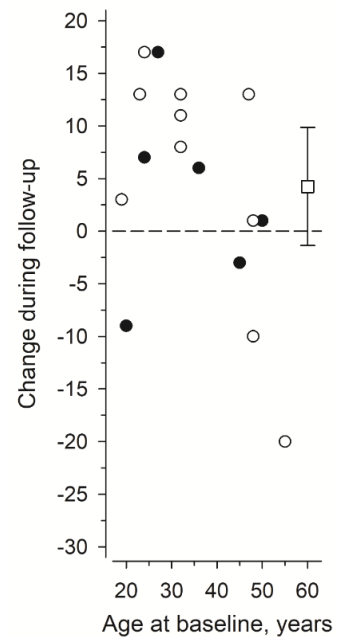




FSIQ



VIQ



PIQ

Yksilökohtaiset muutokset WS-henkilöillä seuranta-aikana ÄO:ssa ja muutosten keskiarvo ja –hajonta (Sauna-aho et al. 2019)





Ikääntyminen ja WS

- Tutkimuksessa kielelliset taidot vahvistuivat/pysyivät ennallaan noin 45-50-vuotiaaksi, jonka jälkeen tapahtui melko nopea heikkeneminen – erityisesti enemmän päättelyä ja ajattelua vaativat tehtävät tulivat vaikeiksi
- Joustavat toiminnot vahvistuivat noin 50 ikävuoteen saakka, jonka jälkeen ne säilyivät noin 60 ikävuoteen asti, ja heikkenivät osalla selvästi (liittyi muistisairauteen, joka diagnosoitiin seuranta-aikana kahdella)
- WS-henkilöillä näyttäisi tapahtuvan kypsymistä pitempään nuorena aikuisena kuin keskimäärin, mutta ikääntyminen tapahtuu myös selvästi aiemmin erityisesti kieleen perustuvassa ajattelussa
- Kognitiivinen heikkeneminen näkyy lisääntyvänä tuen ja avun tarpeena päivittäisissä asioissa



Fragile X -oireyhtymä (FXS)

- Yleisin periytyvä kehitysvammaoireyhtymä, johtuu X-kromosomin pitkän haarassa sijaitsevan FMR1-geenin virheestä
- Esiintyvyys 1/3600-1/6000, valtaosa miehiä
- Tyypilliset kasvonpiirteet, jotka voimistuvat iän myötä, sidekudosten kehityshäiriöitä





Fragile X-syndrooma

- Vahvuuksia aikuisiällä kielellinen päättely ja samanaikaisen tiedon, usein näönvaraisen, käsittely
- Tarkkaavuus, toiminnanohjaus, kielellisten kokonaisuuksien hallinta ja motoristen taitojen oppiminen ja soveltaminen usein haasteita
- Usein sosiaalisesti arkoja, ujoja erityisesti vieraampien ihmisten parissa, 1/3:lla selkeitä autismin kirjon piirteitä
- Keskimäärin keskivaikea/vaikea älyllinen kehitysvamma
- Kognitiivinen kehitys lapsuudesta nuoreen aikuisuuteen etenee hitaammassa tahdissa kuin keskimäärin, joten suhteellisesti älyllinen taso heikkenee





Fragile X ja ikääntyminen

- Arvio ym. (2015) 34 FXS-miehen 20 vuoden seurantatutkimus: oppivat uusia taitoja aina 25 ikävuoteen asti, jonka jälkeen taidot pysyivät ennallaan aikuisuudessa ja alkoivat heiketä 50 ikävuoden jälkeen johtuen pitkälti motoristen taitojen heikkenemisestä
- Seurantutkimuksessamme seurattiin 21 FXS-miestä keskimäärin 22 vuoden ajan, ikä alussa 17-50 vuotta (ka 27) ja lopussa 32-78 vuotta (ka 49), yksi mies kuoli ja yksi kieltäytyi seurantatutkimuksesta





Fragile X ja ikääntyminen

- Älyllinen kehitysvamma vaihteli lievästä vaikeaan, keskimäärin keskivaikea
- Seurantatutkimuksen perusteella päättelytaitojen heikkeneminen alkaisi jo nuorena aikuisena, harvemmin dramaattisesti – kahdella oli löydettävissä mahdollinen lääketieteellinen syy nopealle heikkenemisellä
- Usein kognitiivisen tason heikkeneminen näkyi arjessa lisääntyvänä tuen tarpeena ja sosiaalisen aktiivisuuden ja toiminnanohjauksen heikkenemisenä
- Kenelläkään ei diagnosoitu muistisairautta





Downin oireyhtymä

- Yleisin geneettinen älyllisen kehitysvammaisuuden syy, johtuu kromosomi 21 trisomiasta, esiintyvyys 1/600
- Tyypillisiä kasvonpiirteitä, 1/3:lla lapsista synnynnäinen sydänvika, yli 50-vuotiaista 40 %:lla epilepsia
- Sosiaalisia ja ystävällisiä, mutta myös päättäväisiä, jopa jääräpäisiä





Downin oireyhtymä

- Näönvarainen päättely ja muisti kielellistä vahvempaa, puheentuoton ja myös muita motoristen taitojen vaikeuksia (dypraksia)
- Tarkkaavuuden häiriöitä, 10 %:lla autismin kirjon häiriö, ¼:lla on vaikeita käytöshäiriöitä
- Keskimäärin älyllinen kehitysvamma on keskivaikea





Downin oireyhtymä ja ikääntyminen

- Kiteytyneet toiminnot heikkenevät aiemmin (noin 40 ikävuodesta eteenpäin) kuin keskimäärin, ja nopeammin kuin valtaväestöllä myöhemmässä ikävaiheessa (Carr 2005)
- Joustavat toiminnot eivät heikkene samaa vauhtia kuin yleensä 20-40 ikävuoden välillä, tosin päinvastaisiakin tuloksia on
- Downin oireyhtymään liittyy normaalia aikaisemmin alkavan muistisairauden (Alzheimerin tauti) riski: alle 10% noin 40-vuotiailla, yli 30 % noin 50-vuotiailla, yli 60-vuotiailla riski vaihtelee tutkimuksissa noin 35 %-85 % (Strydom ym. 2010)
- AT:n alkamisikä on yleensä noin 35/40 -60 vuotta, keskimäärin 55 vuotta





Downin oireyhtymä ja ikääntyminen

Carr (2012) seurasi 54 DS-henkilöä 6 kk-45-vuotiaaksi (loppuvaiheessa mukana 30 henkilöä)

- 45 vuoden iässä kahdella oli diagnosoitu AT ja kuudella oli selkeitä dementiaoireita
- Kognitiivinen suoriutumisen (LIPS) oli säilynyt lähes ennallaan, mutta kielelliset taidot olivat heikentyneet
- Arjen muistia mittaavassa testissä (Rivermead Behavioural Memory Test) suoriutuminen heikkeni 30 ikävuodesta eteenpäin, erityisesti 40 ikävuoden jälkeen niillä, joilla oli selkeitä dementia-oireita diagnosoitu 45 vuoden iässä

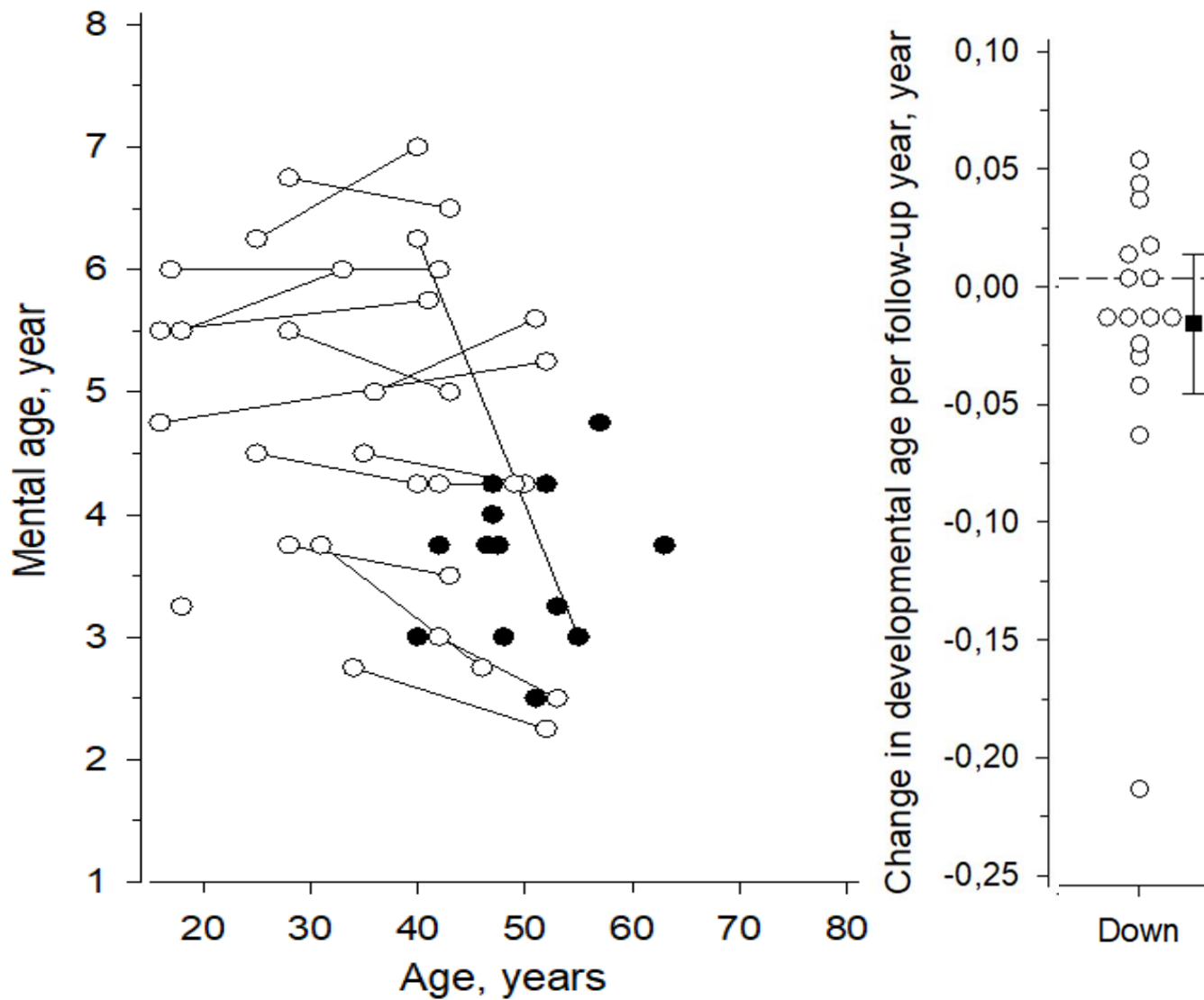




Downin oireyhtymä ja ikääntyminen

- Tutkimushankkeessa mukana Arvio ym. (2016, 2017) Down oireyhtymän pitkäaikaisseurannassa olleita henkilöitä yhteensä 34, joista 2018 tavoitettiin 20 (11 naista ja 9 miestä), näistä 11:lle oli tehty myös aiemmin muistitehtäviä ja neuropsykologisia tutkimuksia
- Tutkimukseen osallistuneiden ikä oli alussa 16-63(ka 41) ja lopussa 33-55 vuotta (44,5 vuotta). Miehiä oli noin puolet molemmilla kerroilla. Keskimääräinen seuranta-aika oli 20 vuotta, 13 kuoli seuranta-aikana
- Downin oireyhtymässä muisti ja arjen toiminnat heikentyivät nopeammin kuin puhtaasti päättely- ja näönvaraiset perustoiminnat
- Yleisin kuolinsyy oli AT, 20 tavatuista 3 oli AT-diagnoosi, 3 selkeitä oireita ja 4 muistitoiminnoissa selvää heikkenemistä





Vasemmalla 30 DS-henkilön älyllinen kehitysikä kronologisen iän mukaan alku- ja loppumittauksessa (musta ympyrä=seuranta-aikana menehtynyt). Oikealla 16 DS-henkilön yksilölliset muutokset ja muutosten keskiarvo, Right the individual change of 16 DS persons. (julkaisematon aineisto)



Erityiset terveydenhaasteet

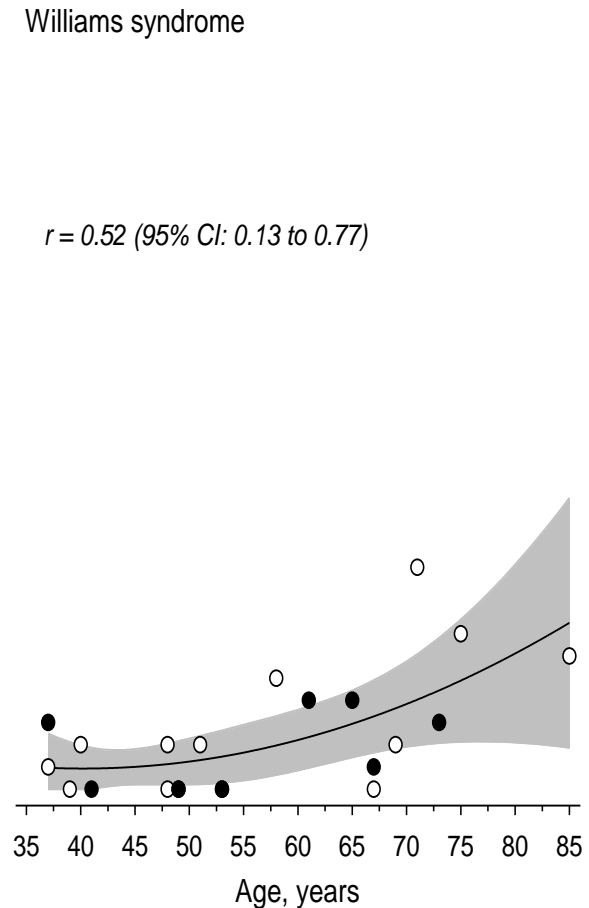
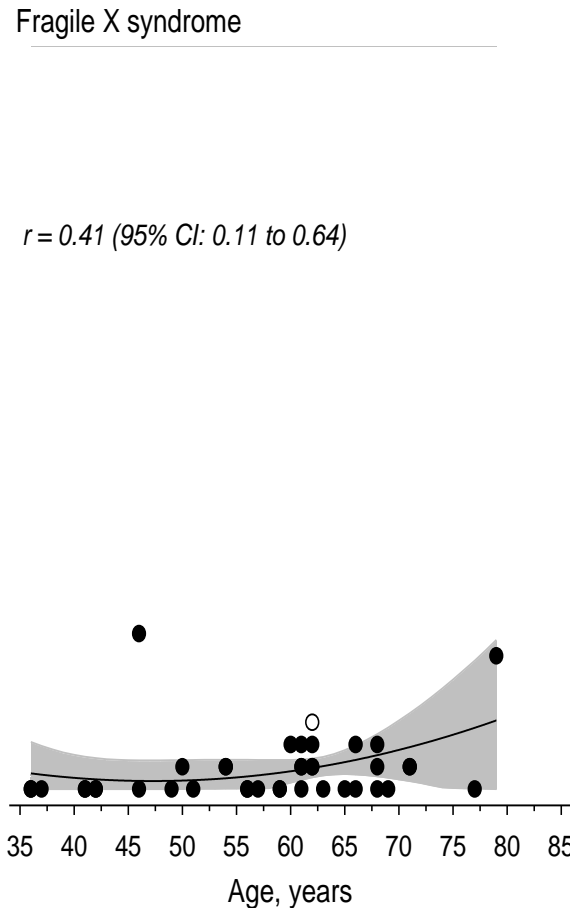
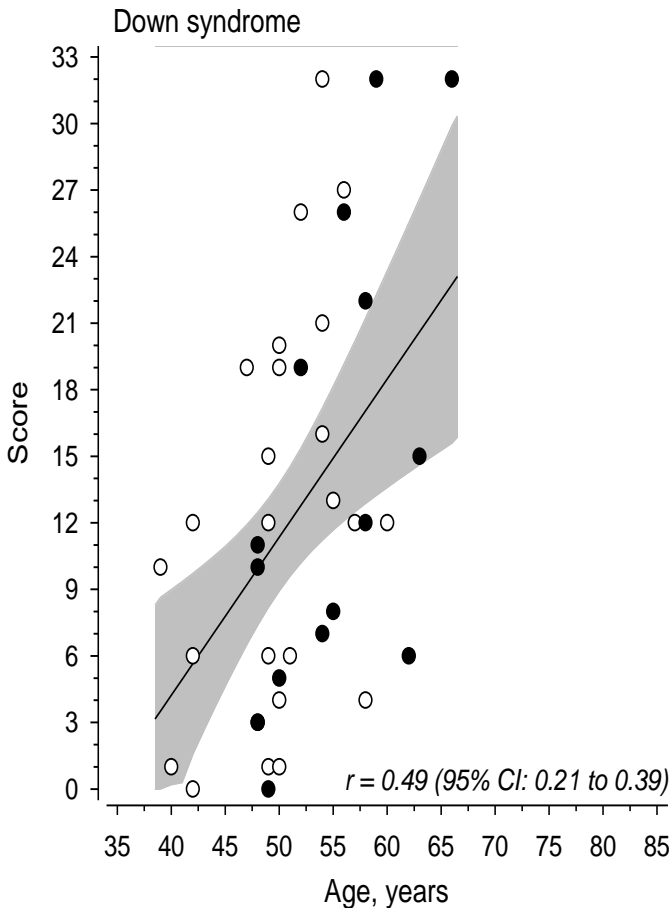
- Vain 13 prosentilla DS-henkilöistä ja 7 prosentilla FXS-miehistä ei ollut terveysongelmia
- Useimmilla oli monia terveysongelmia, eniten niitä oli WS-henkilöitä (keskimäärin 8 terveysongelmaa)
- Kaikilla WS-henkilöillä oli useita liitännäissairauksia, yleisimmät verenpainetauti, psyykinen häiriö, hyperkolesterolemia ja synnynnäinen sydänvika.
- DS-henkilöillä muistisairaus (AD) vakavin terveysongelma, epilepsiaa oli 24 %:lla
- FXS-miehillä yleisimmät terveysongelmat olivat epilepsia, psykiatriset ja motoriset häiriöt – kognitiivinen heikkeneminen etenee hitaasti ja voi jäädä huomiotta?



WS, FXS, DS muistisairaus ja dementiaoireet

- Kaikille osallistujille tehtiin lisäksi PPC-LD –kysely (Present Psychiatric State – Learning Disabilities assessment)
- Mukana oli myös muita yli 35-vuotiaita aiempiin seurantatutkimuksissa mukana olleita, yhteensä 128 henkilöä (65 DS, 44 FXS, 22 WS)
- Down-henkilöillä dementia-pisteet alkavat lisääntymään selvästi 35 ikävuoden jälkeen, yleisin muistisairaus oli Alzheimerin tauti
- Fragile X-henkilöillä ei dementia-oireita ilmene (mediaani 0)
- WS-henkilöillä riski aivojenverenkiertosairauden muistisairauteen (3/27 henkilöä diagnosoitiin seuranta-aikana)
- Kaikilla oli seurannan lopussa paljon terveysongelmia, eniten Williams-henkilöillä

Dementia-pisteet Down, FXS ja WS-oireyhtymissä (Saunaho et al. 2019)





Yleisimmät muistisairausoireet WS, DS and FXS-henkilöillä

- DS:
 - Kirjallisuus: estottomuus, apaattisuus, toiminnanohjausvaikeudet, mielialahäiriöt, levottomuus, unihäiriöt sekä sopeutumisvaikeudet
 - Sauna-aho et al.: alentuneet itsestä huolehtimisen taidot, energisyyden vähentyminen, ymmärtämisen vaikeudet, unohteleminen
- WS:
 - muutokset painossa ja ruokahalussa, fyysisen aggressiivisuus, puheen väheneminen (Sauna-aho et al. 2019)
- FXS:
 - Yhdellä tutkimuksemme FXS-miehellä raportoitiin muistisairausoireita liittyen psykiatriseen sairauteen





Dementiaoireet ja kehitysvammaisuuden aste nuoruusiässä

- Kehitysvammaisuuden aste ei ollut yhteydessä dementiaoireiden määrään
- Yleisimmät dementiaoireet kolmella syvästi kehitysvammaisella (nuoruusiässä arvioituna) DS-henkilöllä (iät 50, 53, ja 61 vuotta) olivat painonmuutos, energisyyden vähentyminen ja unihäiriöt
- Neljällä nuorimmalla lievästi kehitysvammaisella (nuoruusiässä arvioituna) DS-henkilöllä (iät 39, 42, 42, ja 43 vuotta) olivat ärsyntyneisyys, painon muutos ja heikentyneet itsestä huolehtimisen taidot





Muistin ylläpitäminen, ennaltaehkäisy ja kuntoutus

- Tärkeää harjoittaa aivoja ja toimintatavoissa joustavuutta
- Ennaltaehkäisevä ja toimintakykyä ylläpitävä toiminta on todettu tuloksekkaaksi yleisesti – Suomessa TOM-hanke
<https://www.muistiyhdistys.fi/tom-tietoa-omaisille-ja-kehitysvammaisille-hanke>
- Ravitsemuksellinen hoidosta on ei-kehitysvammaisilla todettu olevan hyötyä varhaisessa muistisairauden vaiheessa, mutta sitä ei ole tutkittu kehitysvammaisilla toistaiseksi
- Kansainvälistä tutkimusta kuntoutuksen vaikuttavuudesta koskien ikääntymistä ja muistivaikeuksia on erittäin vähän.
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4608651/>



Yhteenvetoa ja suosituksia

- Ikääntyminen tuo mukanaan monenlaisia terveydellisiä ja arjen haasteita, jotka on huomioitava palveluissa
- Kehitysvammaisuuden syy vaikuttaa ikääntymisen kulkuun ja terveystarpeisiin
 - Down: muistivaikeudet ja arjen toimintakyky laskee aiemmin kuin muut kognitiiviset toiminnot?
 - WS: kognitiiviset toiminnot kehittyvät keski-ikään asti, sen jälkeen tapahtuu nopeahkoa heikentymistä ja lisääntyvää avun ja tuen tarvetta
 - Fragile X: arjen toimintakyky säilyy melko hyvänä pitkään, kognitiivisissa toiminnoissa alkaa näkymään hidasta heikentymistä noin 45-50 vuodesta eteenpäin





Yhteenvetoa ja suosituksia

- Psykologiset tutkimukset nuorena aikuisena (noin 20-25-vuotiaana) tärkeät kognition seurantaan varten
- Mikäli toimintakyvyssä tapahtuu heikkenemistä, uudet psykologin tutkimukset tarpeen noin 40-50 vuoden iässä
- Tuen ja avun tarvetta tärkeää arvioida ja palvelut mitoittaa sen mukaan
- Terveystä ja aktiivisuudesta huolehtiminen tärkeää – jatko-opinnot ja sen jälkeen mielekästä tekemistä





Lähteet

- Arvio M. (2016) Fragile-X syndrome – a 20-year follow-up study of male patients. *Clin Genet*, 89: 55–59.
- Carr, J (2005) Stability and change in cognitive ability over the life span: a comparison of populations with and without Down's syndrome. *JIDR* 49: 915-928.
- Carr, J. (2012). Six weeks to 45 years: A longitudinal study of a population with Down syndrome. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 25(5), 414–422.
<https://doi.org/10.1111/j.1468-3148.2011.00676.x>
- Holland AJ, Ageing and learning disability (2000). *British Journal of Psychiatry*, 176:26-31.
- Sauna-aho O (2019) Ikääntyminen ja kehitysvammaisuus – kognitiiviset muutokset Williamsin, Downin ja fragile X-oireyhtymissä. Väitöskirja. Turun yliopisto, kansanterveystieteen laitos.
- Sauna-aho O., Bjelogrljic-Laakso N., Siren A., Arvio M. (2018) Signs indicating dementia in Down, Williams and Fragile X syndromes. *Molecular genetics & genomic medicine*, 00:1-6.
<https://doi.org/10.1002/mgg3.430>
- Sauna-aho O, Bjelogrljic-Laakso N, Sirén A, Kangasmäki V, Arvio M. (2019). Cognition in adults with Williams syndrome—A 20-year follow-up study. *Mol Genet Genomic Med*, e695.
<https://doi.org/10.1002/mgg3.695>



Lähteet

- Sauna-aho O., Bjelogrljic-Laakso N, Arvio M. (2019) Aging and cognition in men with fragile X-syndrome. Arvioitavana
- Sauna-aho O, Arvio M (2019) Ikääntyminen ja kognitiiviset muutokset Downin oireyhtymässä, seurantutkimus. Julkaisematon käsikirjoitus.
- Strydom A, Shoostari S, Lee L, Raykas V, Torr J, Tsiouris J, Jokinen N, Courtenay K, Bass N, Sinnema M, Maaskant M. (2010) Dementia in older adults with intellectual disabilities – epidemiology, presentation and diagnosis. Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities. 2010; 7:96-110.
- Utari A, Damas E, Berry-Kravis E, Chavez A, Scaggs F, Ngotran L, Boyd A, Hessler D, Gane LW, Tassone F, Tartaglia N, Leehey MA, Hagerman RJ. (2010) Aging in fragile X syndrome. J Neurodevel Disord, 2:70-76. DOI 10.1007/s11689-010-9047-2

